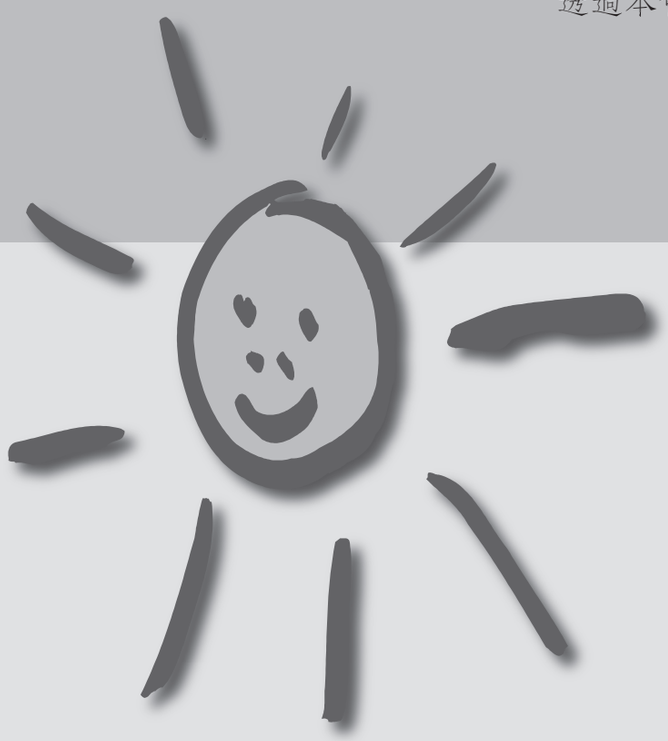
關懷・分享・向前行

本會2005年度會務報告

病友想要的、需要的，我們時刻銘記於心
透過本會各項服務，努力滿足需要與想要
一整年的成果，完整呈現給您
尚不足之處，我們必將戮力以赴
可嘉許之處，期盼各界鼎力相助



直接服務

病友經濟補助
國際醫療合作代行檢驗
遺傳及營養諮詢服務
病友休閒服務
罕病校園宣導
二代新生兒篩檢
團體育成及相關活動補助

間接服務

議題倡導
國際交流
學術研究及出版
罕病專業人員宣導及幹部訓練
罕病大眾宣導
志工培訓

罕見完稿-25.indd 1 3/8/2006 9:35:33 PM

直接服務

病友經濟補助

▲ 罕見疾病獎助學金的頒發，提供病友就學、就業的協助，更增進信心。

罕見疾病的發生，使得生命的維繫充滿困境，病友及家屬們幾乎要耗盡所有的積蓄支付醫療費用、購買昂貴的醫療器材、甚至需要緊急自國外進口藥物或特殊營養品，以維護生命的運轉。甚或因家中有一人罹患罕病，全家的作息便須調整，若罹病者為家中的經濟支柱，那麼繁重的經濟壓力便逼得病友及家屬們無法喘息。

為了幫助捉襟見肘的病家渡過在生死間徘徊的關卡，本會於1999年起即陸續補助罕病家庭醫療及生活等相關費用；另對於仍在就學之病友，本會於2003年起與民間企業合作，開辦罕病獎助學金，以鼓勵在求學路上努力不懈的罕病學子們；並有感於病友長期照護之需求，於2005年起增設安養照護基金，以召募「養護大使」計畫募集專款基金，以協助更多長期面臨安養需求的病家。

2005年度成果

一、醫療救助基金

本會於1999年起設立「醫療救助基金」，補助病友就醫、購買輔具、檢體外送等相關醫療費用，以期協助病友們獲得適當的醫療資源及正確的診斷。2005年度，本會此項基金共補助58人次，金額為1,733,443元；總計自1999年開辦至2005年底止，本會醫療救助基金共已補助221人次，共6,781,768元。

二、生活救助基金

本會於2001年起設立「生活救助基金」，協助病友及其家庭渡過危難的重重關卡。隨著罕病法的施行以及直接服務的逐步落實，我們也發現有更多經濟弱勢的病家需要該項補助。2005年度，本會此項基金共補助77人次，金額為2,276,600元；總計自2001年開辦至2005年底止，本會生活急難救助基金共已補助197人次，共5,999,300元。

三、罕病獎助學金

透過獎助學金的頒發，藉以鼓勵罕病學子突破疾病的限制，不畏艱難積極向學，以增加病友在社會中與人競爭的基本條件，提昇他們在就學、就業上更多信心，並激勵他們更加努力，成為能為社會貢獻的人。2005年第三屆獎助學金獲獎人數為211人，金額為1,601,000元，合計第一至第三屆，共計獲獎人數為366人，金額為2,771,000元。

四、安養照護基金

在陸續設置病友醫療、生活救助基金後，有鑑於病友的需要，本會於2005年起正式設立「安養照護基金」，並自該年8月份起開始提供罕病病患照護人力及機構安養照護費用之補助，並將陸續與本會評估符合一定水準之安養機構簽約，期使更多罕病病患能入住，獲得妥善之安養照護。2005年此項基金共補助12人次，金額為613,480元。

2005年度本會醫療救助、生活救助、獎助學金、安養照護補助統計一覽表

補助項目	件數	金額（元）
醫療救助基金	58	1,733,443
生活救助基金	77	2,276,600
罕病獎助學金	211	1,601,000
安養照護基金	12（註）	613,480
總計	358	6,224,523

註：另有17件申請案本會依據病友實際需求轉以醫療救助或生活救助基金補助之。

罕見完稿-25.indd 2 3/8/2006 9:35:38 PM

直接服務

國際醫療合作代行檢驗

罕見疾病由於致病原因複雜、種類繁多、臨床案例稀少等因素，增加了確診的困難性，再加上國內相關的檢驗設備及專業人力不足，病患往往歷經數年看遍各醫療院所，接受無數次辛苦的檢驗，仍然無法找到真正的致病原因以對症治療。而當病患欲求助於國外專業單位或研究機構協助時，卻又常礙於語言、資訊、經濟上的困難而作罷或一再延誤。

為協助病患透過國際代行檢驗的方式儘快確診，行政院衛生署依罕病法之相關規定，積極規劃協助醫療院所進行辦理有關罕見疾病病患國際代檢事宜，並於2001年2月25日「罕見疾病及藥物審議委員會」第三次會議中決議「同意送往國外進行國際醫療合作之罕見疾病代行檢驗費用之補助額度，原則同意先以政府補助40%、罕見疾病基金會補助40%及罕見疾病患者負擔20%之補助方式辦理」。本會便自2001年開始接受國民健康局的委託，辦理國際代檢的服務，成為國內該項業務的單一窗口。

本計劃之推動除可解決各醫療院所國際檢體外送之行政作業聯繫、款項申報及核銷等事宜外，尚可提供相關醫療單位及病患有關罕見疾病醫療補助及國際檢體代行檢驗之相關諮詢，以整合並建置國內相關罕見疾病國際檢體外送機制，以順暢罕見疾病國際醫療合作管道。

自2001年至2005年底，本會共進行230件國際代檢服務，補助金額達1,382,525元。

2005年度成果

2005年度共辦理62件國際醫療合作代行檢驗，計臺大醫院27件、林口長庚 6件、台北馬偕醫院10件、台中榮總8件、台北榮總5件、高雄醫學大學附設醫院1件、高雄榮總1件、成大醫院1件、竹東榮民醫院3件。本會補助國際代檢費用總計573,404元。（含補助部分病患之20%自付額）

篩檢結果的部分，62件送檢個案共計檢驗項目達33項，有18件（29%）經檢查確認罹患該疾病，而有20件（32.3%）排除罹患該疾病（其中有4件為產前診斷個案），1件因MMA（甲基丙二酸血病）檢驗轉國內陽明大學基因檢驗中心檢查，另有23件尚未完成檢驗作業，將持續追蹤後續之結果。

詳細送檢病類及檢驗結果請詳見本會網站 http://www.tfrd.org.tw/welfare/index.php?kind_id=1

罕見完稿-25.indd 3 3/8/2006 9:35:40 PM

直接服務

遺傳及營養諮詢服務

早期在台灣的醫事體系中，少數教學醫院或醫學中心雖已配置了遺傳專科醫師、營養師、心理復健師、社工師等相關專業人員，但往往獨缺遺傳諮詢師這個極為重要的專業角色，導致無法滿足各種差異性極大的遺傳性疾病患者及其家屬，也無法真正有效做到遺傳疾病的防治與宣導工作。因此，遺傳諮詢員專業角色的確立，成為遺傳諮詢網絡中極為重要的一環。

近年在政府與民間的共同努力下，終於陸續進行各地遺傳諮詢中心的認證工作，並明確規範須有遺傳諮詢師（員）的編制以提供服務。

本會自2001年起與人類遺傳學會、台大醫院及馬偕醫院合作，進行為期一年的遺傳諮詢種子培訓計劃，聘用遺傳諮詢員建置初步的遺傳諮詢網絡。之後即於本會醫療服務組常態設置數名遺傳諮詢員，派駐於北中南各大醫學中心進行臨床跟診，協助醫師遺傳諮詢及相關服務病友之工作。

此外，在諸多罕病病類中，「先天代謝異常」患者是為數眾多的一群，他們在飲食質與量的選擇上，都必須斤斤計較，對他們而言，適當的飲食以及特殊營養品的取得，就如同治療疾病的藥品一般，有著攸關生命之影響力。本會除聘任專職的營養師隨時接受病患的諮詢，並針對各種不同飲食需求的代謝異常疾病患者，推出各種營養教室活動，更陸續編製病友飲食手冊，將正確飲食的觀念傳達給病友及家屬。自2001年起至2005年止，本會已舉辦31場營養教室活動，累計共有3607人次參加。在飲食手冊部分，本會共計已出版罕病飲食手冊7本。

本會舉辦營養教室，經由專業人士的現場示範，提供代謝異常疾病病友正確飲食的方式及適用的食譜。

2005年度成果

2005年度本會持續派駐三位遺傳諮詢員於北、南各醫學中心之遺傳門診及神經內科門診，藉此協助並解決罕病病友就醫、醫療、諮詢需求及與罕病法相關的業務。累計2005年度本會遺傳諮詢服務共達1,127次。

在營養諮詢方面，累計營養諮詢服務共達332次。另在活動舉辦部分，除分別於台大醫院及台中榮總合作舉辦代謝異常營養活動外，更針對胺基酸代謝異常及肝醣儲積症第一型患者設計飲食控制手冊。此外，為使病友及其家屬可在家輕鬆製作健康又美味的點心，本會也特別向國外購買蛋代替品及低蛋白奶粉等特殊食材免費寄送給病友。

2005年本會遺傳諮詢服務統計一覽表

項目	電話諮詢	醫院門診	電子郵件	病房探視	網站留言板回覆	總計
次數	418	612	36	21	40	1,127

2005年本會營養諮詢服務統計一覽表

項目	電話諮詢	醫院門診（台大醫院）	電子郵件	總計
次數	96	228	8	332

2005年本會營養教室活動統計一覽表

活動名稱	時間	地點	參與人數
罕病端午饗宴與「粽」不同	6月5日	台大醫院員工餐廳	75
胺基酸代謝異常、肝醣儲積症第一型飲食控制手冊發表會	11月5日	弘光科技大學	80

罕見完稿-25.indd 4 3/8/2006 9:35:43 PM

直接服務

病友休閒服務

以目前醫學科技的發展，絕大多數的罕見疾病都尚無積極治療的方式，除了努力維持病情不致惡化以外，加強病患心理的健全亦是對抗疾病的良方。為顧及病患在心靈的需求，本會期望藉由引領病友走向自然、接觸人群，並透過藝術治療，達到建立自信、健全心靈、積極面對生命挑戰的目的。

一、跨病類病友旅遊活動

自2003年起，為了鼓勵罕病病友走出戶外，拓展生活空間，增廣見聞，並提供跨病類病友互相交流的機會，本會固定於暑期舉辦大型病友旅遊活動，獲得病家的熱烈迴響。2003年的首場病友旅遊在苗栗飛牛牧場舉辦；2004年則擴大為南北兩梯次（宜蘭及嘉義）舉辦，2005年則分別於台南縣南元農場及埔里鎮牛耳度假村舉行。活動突破障礙空間的限制，顧及特殊飲食病友的需求，並兼具知性的參觀及動態的身心舒展活動，累計3年5場大型病友旅遊活動，共有635人次（包括病友與家屬、志工、工作人員、醫護人員、媒體朋友等）參與。

2005年度成果

2005年度的南北兩場病友旅遊，分別於7月31日至8月1日及8月21、22日舉行，豐富的參觀行程、紀念品DIY、精彩的晚會內容，均令病友留下深刻的印象。此南北兩場病友旅遊活動，共計有病友及家屬196人（分屬82個家庭）、媒體朋友5人、志工31人次、醫師2人、工作人員41人次參與。

本會病友旅遊突破障礙空間的限制，帶給病友最充實的自然之旅。

二、潛能開發表演工作坊—繪畫班與合唱班

為了鼓勵罕病病友積極面對人生，活出自己的天空，且開發其身心潛能，培養個人專長，本會從2003年度起開辦「罕見疾病病友潛能開發表演工作坊」，邀集專業師資，結合政府與民間的愛心資源，秉持著「天生我材必有用」的理念，以藝術陶冶的方式，減輕病友因疾病所帶來的身心苦楚，開發其心靈、培養興趣以及交流病友情感，使他們能以正向的態度，尊重生命且回饋社會。

2005年度成果

「罕見疾病病友潛能開發表演工作坊」於2005年共辦理「罕見天籟合唱團」及「心靈繪畫班」各三期課程。繪畫班成員在台灣藝術大學講師王蓮曄的帶領下，不僅親手創作，亦不時參觀各類美術活動，更於11月底，配合2005年國際身心障礙者日系列活動，於台北市身心障礙福利會館舉辦為期三天的「綻放生命的花朵」繪畫成果展，並獲得極大的迴響。合唱班成員則在聲樂家傅上珍老師的指導下，除每週六固定聚會練習外，亦應衛生署、民間企業之邀，以及本會各項大型活動中進行宣導演出。

本年度繪畫班部分共計32次課程，420人次的病友及家屬參加；合唱班部分共計32次課程，526人次的病友及家屬參加，並有15場的公開演出，每一次的表演都獲得觀眾的喝采，更深深地震撼人心。

心靈繪畫班開啟病友的藝術天份，並從藝術創作中抒發身心苦楚。

罕見完稿-25.indd 5 3/8/2006 9:35:45 PM

直接服務

罕病校園宣導

罕見疾病病患中，有許多是正處於學齡的學生，由於本身患有特殊的罕見疾病，可能導致外觀上或內在器官的嚴重異常，需要特殊的學習環境與生活方式。然而現今大眾對罕見疾病病患的需求並不了解，且在醫療知識不足的情況之下，易導致病患周遭的師長或同儕的誤解，並遭到排擠。且由於罕見疾病病童的疾病特殊性，與一般學童的情形極不相同，因此病童處於一般就學環境時，亟需要專業的醫療照顧，若未注意保健，嚴重者可能有致命之虞。然而這長久以來的罕病就學問題，直至2002年發生罹患成骨不全症（玻璃娃娃）顏姓同學於校園中不幸喪生的事件發生之後，才引起社會大眾的正視。

因此，推動「罕病校園宣導計畫」是本會極為重要的方案，我們企圖藉由進入校園對學生、教職員工、醫護人員等進行罕見疾病教育宣導，為罕病學子型塑一個安全、友善的無障礙學習環境。本方案自2002年施行以來，共已於全省各國中小學進行103場宣導活動，累計宣導人數達29,176人次。

2005年度成果

一、國中小學

宣導活動型態主要以全校型、班級型宣導及特殊教師研習營為主，且為豐富內容、增進宣導效益，2005年本會新製作校園宣導單張教材，以及代表不同病症的四隻手操偶加入宣導行列，如：大馬哥（馬凡氏症）、泡泡（泡泡龍）、馬魯魯（楓糖漿尿症）、紫花花（地中海貧血）等，另外更將原先小祥（玻璃娃娃）的輪椅重新改造為充滿豐富色彩的卡通輪椅，藉由這批生力軍的加入，今年校園宣導增加不少戰力。累計2005年度於全國各中小學之宣導場次共為30場，累計宣導人數為10,605人。

▲ 病友於大專院校宣導活動中現身說法，加強學生對罕病的認識。

二、大專院校

自2005年，本會在國民健康局的補助之下，首度主動將觸角延伸到大專院校，以增加宣導層面的廣度。

大專院校之宣導活動係以「絕地花園電視劇」為主軸，以醫學營活動以及生命教育宣導為主，搭配專業醫師、社工人員及病友的現身說法，與大專院校學生近距離接觸，並在大專院校掀起了一股「認識罕見疾病」的熱潮，也讓這些未來的社會精英們了解罕見疾病醫療需知及資源網絡運用。2005年共計進行大專院校宣導活動17場，宣導人數達3,600人。

合計2005年度本會校園宣導共進行47場，宣導人數達14,205人。

2005年本會罕病校園宣導成果表

項目	小學			中學	大專院校			
劃分	全校型	班級型	教師研習營	全校型	北	中	南	東
場次	9	6	8	7	11	3	2	1
人數	5,280	240	585	4,500	2,300	800	300	200
總場次	47							
總人數	14,205							

罕見完稿-25.indd 6 3/8/2006 9:35:46 PM

直接服務

二代新生兒篩檢

本會除了協助罕病患者解決各項問題之外，亦重視預防工作，因此對於新生兒篩檢新技術的推廣也刻不容緩。Tandem Mass串聯質譜儀篩檢技術便是本會所積極推動的篩檢方式，它之所以不同於傳統新生兒篩檢方式，在於傳統的新生兒篩檢一次只能篩檢出五種疾病，且需依不同疾病進行不同的篩檢方式；而Tandem Mass串聯質譜儀則可分析血液中各種化合物，藉由微量的血，即可篩檢將近二十餘種先天性代謝異常疾病。為區別於政府於1985年實施的全國性一代新生兒篩檢，本會將Tandem Mass串聯質譜儀稱之為「二代新生兒篩檢」。

本會自2000年底起，積極投入二代新生兒篩

檢之推廣，陸續與臺大醫院新生兒篩檢中心、中國醫藥學院附設醫院優生保健中心、金門縣政府、台北病理中心、中華民國衛生保健基金會、長庚醫院及馬偕醫院合作，共同推廣「二代新生兒篩檢先導計畫」，並先後補助偏遠地區、原住民及低收入戶家庭之新生兒篩檢費用，以鼓勵其主動參與。累計本會自開始辦理二代新生兒篩檢推廣補助以來，至2005年底止，共計補助人數為53,777人，補助金額4,365,070元。

本會二代新生兒篩檢補助一覽表

補助單位／專案	補助期間	補助人數	金額(元)
中國醫藥學院附設醫院	2000.12.20-2002.12.31	2,694	80,820
臺大醫院及偏遠地區	2001.08-2003.07	44,751	1,823,500
金門縣新生兒	2002.06-2003.12	325	130,000
原住民新生兒	2003.10-2005.12	5,983	2,321,150
低收入戶新生兒	2004.01-2004.12	24	9,600
總計		53,777	4,365,070

2005年度成果

本會除陸續進行二代新生兒篩檢的宣導推廣外，並持續辦理原住民及低收入戶的二代新生兒篩檢補助計畫。合作機構包括台大醫院新生兒篩檢室、台北病理中心、中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所、長庚醫院、馬偕紀念醫院等5家篩檢機構，共補助原住民新生兒2,904人及低收入新生兒18人，每案補助新台幣390或400元不等之篩檢費用，總共補助2,922人，補助金額1,167,900元。

此外，並於12月9日召開「二代新生兒篩檢成果發表記者會」，說明本會自推動二代新生兒篩檢計畫5年來，共篩檢出14種罕見疾病，48位的罕見疾病新生兒寶寶，使他們得以提早接受治療，免於疾病的磨難。而目前全台灣接受串聯質譜儀篩檢的比率，已經從早期的0%大幅提升到現今突破80%的里程碑，受檢人數更高達56萬人。

2005年本會補助原住民、低收入戶二代新生兒篩檢補助統計表

醫院／身分	台大醫院		台北病理中心		衛生保健基金會		長庚醫院		馬偕醫院		總補助人數	總補助金額（元）
	人數	金額	人數	金額	人數	金額	人數	金額	人數	金額		
原住民	712	284,800	1,325	530,000	774	309,600	90	35,100	3	1,200	2,904	1,160,700
低收入戶	3	1,200	11	4,400	4	1,600	0	0	0	0	18	7,200
合計	715	286,000	1,336	534,400	778	311,200	90	35,100	3	1,200	2,922	1,167,900

罕見完稿-25.indd 7 3/8/2006 9:35:49 PM

直接服務

團體育成及相關活動補助

罕病種類繁多，各病類之需求差異甚大，為滿足單一病類的特殊需求，使同一病類的家庭能相互支持、經驗交流，結合力量以自助助人，本會持續扮演媒介的角色，藉由協助病友團體的育成促成病友間由被動到自主，形成彼此的支持資源網絡系統。而病友團體的育成亦成為本會業務推展的一項特色。

本會於1999年「罕見疾病病友團體活動補助辦法」，持續提供病友團體育成及辦理各項活動之經費補助，讓其能獲得更多資源以順利運作，並協助擴展服務項目。自2000年至2005年底止，本會共計補助病友團體活動165件，累計金額為5,860,283元。

本會育成之病友組織

病友協會	中華民國多發性硬化症協會、中華小腦萎縮症病友協會、台灣弱勢病患權益促進會、小胖威利病友關懷協會
病友聯誼會	肝醣儲積症病友聯誼會、亨丁頓舞蹈症病友聯誼會、泡泡龍聯誼會、結節硬化症病友聯誼會、威爾森氏症病友聯誼會、原發性肺動脈高壓病友聯誼會、腎上腺腦白質失養症病友聯誼會、威廉氏症病友聯誼會、
籌備中的病友組織	X脆折症聯誼會、小小人兒聯誼會、紫質症聯誼會

2005年度成果

針對不同的病友團體類型及進程，本會補助辦法採舉行聯誼會籌備會議及成立大會、聯誼會辦理不定期聯誼講座、補助病友協會舉辦活動之經費三種型態來進行，詳述如下：

一、聯誼會籌備會議及成立大會

針對尚未成立聯誼會，但已有意願且有能力成立聯誼會之病友團體，藉籌備會議訂定聯誼會宗旨與主要工作計畫，並為聯誼會成立大會做前置準備。依各病類團體發展狀況不同，每一聯誼會在舉辦成立大會之前，協助舉辦一至三次不等的籌備會議及成立大會之相關事宜。2005年度本會育成病友聯誼會包括腎上腺腦白質失養症（ALD）病友聯誼會、威廉氏症病友聯誼會。

二、聯誼會聯誼活動與講座

協助各病類聯誼活動之辦理，以促進病友間之交流，並藉由各類型相關講座之舉辦，讓病友及家屬能掌握所需之罕病相關醫療、照護等訊息。累計本會2005年補助病友聯誼會相關活動達27件，共補助484,459元。

三、補助病友協會舉辦活動經費

補助單一病類罕病協會成立以及病友協會活動經費。2005年度本會育成之病友協會為小胖威利症病友關懷協會，累計本會2005年補助病友協會活動達16件，共補助1225,450元。

2005年本會補助病友團體統計表

組織型態	罕病病友協會	罕病病友聯誼會	合計
補助件數	16	27	43
補助金額(元)	1,225,450	484,459	1,709,909

罕見完稿-25.indd 8 3/8/2006 9:35:52 PM

間接服務

議題倡導

本會在有限的經費與人力資源下，為滿足罕病病友普遍且迫切的需求，採取議題倡導之模式運作，即以病友需求引發公共政策議題，研擬並提出解決策略，爭取社會關切與政府資源介入，以解決罕病之各項問題。如2000年，本會推動「罕見疾病防治及藥物法」立法，使台灣成為世界上第五個制訂「罕見疾病」法案之國家，病友就醫權益得以保障；2001年修改身心障礙者保護法，將罕病納入身心障礙鑑定類別中，使病友社福權獲得保障；2002年敦促政府將公告罕病全數納入重大傷病之保障，免除病友就醫的部分負擔，減輕沈重的經濟壓力，及進行小胖威利症生長激素健保給付之單一罕病權益爭取等，透過種種成功的議題操作，逐步建構了病友的社會福利保障體系。

此外，為解決健保醫院總額支付制度對病友就醫權益造成的衝擊，本會與相關病友團體共同倡議與爭取，將罕病用藥「專款專用」，獨立於醫院總額之外，使病友就醫權益不致受到排擠。

2005年度成果

一、持續監督總額給付　落實健保保障精神

持續參與各項會議，關切二代健保改革對病患權益的影響，並針對病友以及醫事人員進行罕病藥品專款專用實施意見調查，以反映病友及基層醫事人員的意見，籲請衛生署持續並擴大「專款專用」，並建議將罕病其他相同之醫療費用列入保障範圍。後經全民健保費用協定委員會決議，2006年度將提列26億6千萬元作為罕病用藥與血友病之經費，同時健保局亦計畫透過醫院支付方式的新方案，獎勵醫師對罕病之診治與研究，對於無故拒收罕病病患或影響病人就醫權益重大者給予懲罰。

二、促進相關法案修法　保障病友各項權益

在本會的持續推動下，罕病法部分修正條文在2005年1月19日正式公告實施，其中最重要的是修正第十三條條文，使「罕病國際醫療合作」申請流程更具彈性，讓病患得以順利獲得政府協助出國就醫。此外，本會亦積極與殘障聯盟等民間社福團體共同研擬身心障礙者保護法、特教法之修法草案，以期從制度面改善病患之社福權益。

三、關心社會議題 彰顯病患權益

從2005年初高雄張家ALD三兄弟跨海求醫，及景文高中「玻璃娃娃」病友意外死亡二審判決之事件，均引發社會關注及討論。本會在事件發生後，均於第一時間透過新聞稿或專訪發表本會立場，以病患權益與社會公義為前提，剖析社會事件，並提出政府及相關單位應有的積極思考與作為，試圖從制度面尋求解決之道。

四、積極參與聯盟團體　關切整體公益議題

因體認社會資源有限，本會積極倡導合理公平的資源分配，以及社會善款使用的透明公開，即應建立制度化的支持系統，方能讓整體社會公益力量向上提升，因而在「台灣公益組織自律聯盟」籌組之初，本會便慨然決定加入成為發起者，共同為打造透明負責的勸募環境而努力。

罕見完稿-25.indd　9　　3/8/2006　9:35:53 PM

間接服務

國際交流

罕見疾病雖然罕見，但卻是人類傳承中無法避免之難題。不管哪一種人種，居住在何處，都有可能面臨罕見疾病的相關問題。且由於罕病的複雜性高，國內相關專業研究亦有限，故本會持續與國際罕病組織與醫療機構保持聯繫，希望能分享更多罕病相關的醫藥新知、照護經驗、防治措施、權益倡導等，期待透過更多的交流，帶給罕病患者及家屬更好的生活品質。

回顧歷年的國際交流成果，本會於2000年正式申請加入美國罕病組織NORD成為團體會員，繼之於2001年12月3日舉辦「罕病及孤兒藥國際學術研討會」、2002年11月參與「第五屆亞洲罕病國際研討會」，藉助國際組織之經驗，做為本會規劃與改善服務的參考。

經過數年的努力，目前本會已發展出相當質量之服務項目及成果。而未來，本會所達成之成果與經驗除可貢獻於有相似基因體之亞洲社會，更期待透過與國際組織交流之機會，參考學習國外行之有年之國際結盟模式，並以國際化之層級推廣本會服務。

2005年度成果

在組織交流方面，本會除了協助「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」籌備成立事宜，並於8月份招待香港肌腱協會來台訪問。香港肌腱協會來台期間，除參觀本會外，亦參訪漸凍人協會、小腦萎縮症病友協會等，以瞭解台灣病患居家照護、安養之規劃。

在參與國際會議部分，於10月27至11月15日期間，本會曾敏傑副董事長、董事林炫沛醫師、國際普瑞德威利氏症候群組織（IPWSO）總裁及美國普瑞德威利氏症候群協會（PWA）執行長等人，共同參與東京、北京、曼谷、新加坡等地之相關國際交流活動，並邀請IPWSO總裁及PWA執行長來台，透過與遺傳人員及相關專業人士面對面的接觸與交流，建立亞洲地區罕病相關醫事專業人員之聯繫網絡。此外，本會副董事長及部分工作人員參加於泰國舉辦的第八屆亞洲溶小體儲積症會議（11月10至15日舉行），曾副董事長並代表本會報告台灣罕病防治的發展及本會歷年服務項目與成果等。

除上述的交流活動之外，本會並接受行政院衛生署國民健康局委託，於12月10至11日辦理「優生保健暨罕見疾病防治國際學術研討會」，邀請Bridget Wilcken等六位歐美及澳洲之優生保健及罕病組織專業人士來台共襄盛舉，並邀集國內遺傳醫學、優生保健及罕病防治相關人士及病友團體代表，分享我國在新生兒篩檢及罕病防治之經驗。也因為本次國際研討會開啟了本會與歐洲罕病組織的交流，繼加入美國罕病組織NORD之後，本會進一步與歐洲罕病組織（EURORDIS）結盟互成會員，以定期交流資訊。本會並將於2006年正式加入歐盟EURORDIS組織。

罕見完稿-25.indd 10 3/8/2006 9:35:56 PM

間接服務

學術研究及出版

為鼓勵國內學術人才鑽研罕病議題，提昇罕病相關研究風氣及水準，增進學術界對於罕病議題的討論與認識，以作為日後政府發展相關罕病政策的建議參考，本會自1999年成立之初便訂定「罕見疾病相關研究委託管理辦法」及「罕見疾病博碩士論文獎助辦法」。「罕見疾病相關研究委託管理辦法」乃用於委託國內相關領域之學者專家及醫療專業人員，針對特定議題進行研究，並提出參考或應用之具體成果。而「博碩士論文獎助」則是針對國內博碩士研究生之畢業論文而補助。自1999至2005年，本會共計委託21項研究計畫，累積補助款項為498.3萬元；共獎助22位博碩士生論文，累積獎助款項共98萬元。

此外，由於國內罕病相關資訊相當匱乏，因此本會為提供病友及家庭與專業人員對於罕病相關專業認知，及增進社會大眾對於罕病的了解，持續發行宣導出版品及發展網路資訊傳播（包括本會網站及電子報），以進行罕病社會教育之推展。

截至2005年底止，本會已出版罕病叢書系列13本，罕病照護手冊9本；會訊（季刊）共發行24期，發行總份數達39萬份；電子報（每月發行）共發行27期，訂閱人數約達2,500人；宣導單張共製作53種；宣導系列海報共計30種。

2005年度成果

一、罕見疾病相關研究委託：2005年共補助7項研究計畫，合計補助款為146萬元。（計畫詳細資料請見本會網站http://www.tfrd.org.tw/aca/trust.php?kind_id=6）

二、2005年執行完成及開始補助之博碩士論文：計3名博士及3名碩士生完成結案，核撥結案款共15萬元。第七屆共獎助5名碩士生，由張嘉玲、林承岳、姜月桃、劉凱銘、姚清源等人獲得。（詳細資料請見本會網站http://www.tfrd.org.tw/aca/thesis.php?kind_id=5）

三、出版：

1. 罕病飲食手冊：推出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。合計本會所出版之罕病飲食手冊共達7本。
2. 罕病照護手冊：推出普瑞德威利氏症候群（俗稱小胖威利症）照護手冊、先天性表皮鬆解性水皰症（俗稱泡泡龍）照護手冊。合計罕病照護手冊共達9本。
3. 專書：推出以「絕地花園單元劇」為宣導主軸的生命教育手冊－「愛不罕見」專書以及「困境與希望—罕見疾病身心障礙者就業之路」專書。
4. 罕見疾病單張：今年度製作的疾病單張共計5種，累計共已完成45種疾病單張。
5. 會訊：今年度發行21至24期會訊。除24期會訊發行21,000份之外，其餘三期均各發行20,000份。並為提昇本會會訊之品質，以達到更佳之宣導效益，自23期起大幅改版，並增加彩色頁面。
6. 電子報：今年度發行第16到27期電子報，每月五號發行，發行量由16期的1,200份提昇到27期的2,490份。

以上出版品，均歡迎訂購或索取，詳情請洽本會研究企劃組，電話：02-2521-0717轉121。

罕見完稿-25.indd 11 3/8/2006 9:35:58 PM

間接服務

罕病專業人員宣導及幹部訓練

隨著罕病議題能見度的持續提昇，民眾對罕病的敏感度與遺傳諮詢服務需求也日益增加。然而整體醫事人員、從事相關罕病個案服務之專業人士或病友團體，對於罕病的認識與服務模式仍處於一知半解狀態，為使罕病個案服務系統更為完善，並加強各專業領域間的合作，罕病相關從業人員與病友團體之繼續教育是必須推展進行的。因此本會特別針對醫療專業相關人員及病友團體規畫訓練課程。

繼2000年推動「遺傳諮詢人員種子培訓計畫」之後，2002年辦理罕病社工人員研習營，並不定期辦理罕病病友團體幹部研習課程，於2005年更擴大舉辦相關訓練活動，希望藉此提昇第一線服務人員的專業知能。

2005年度成果

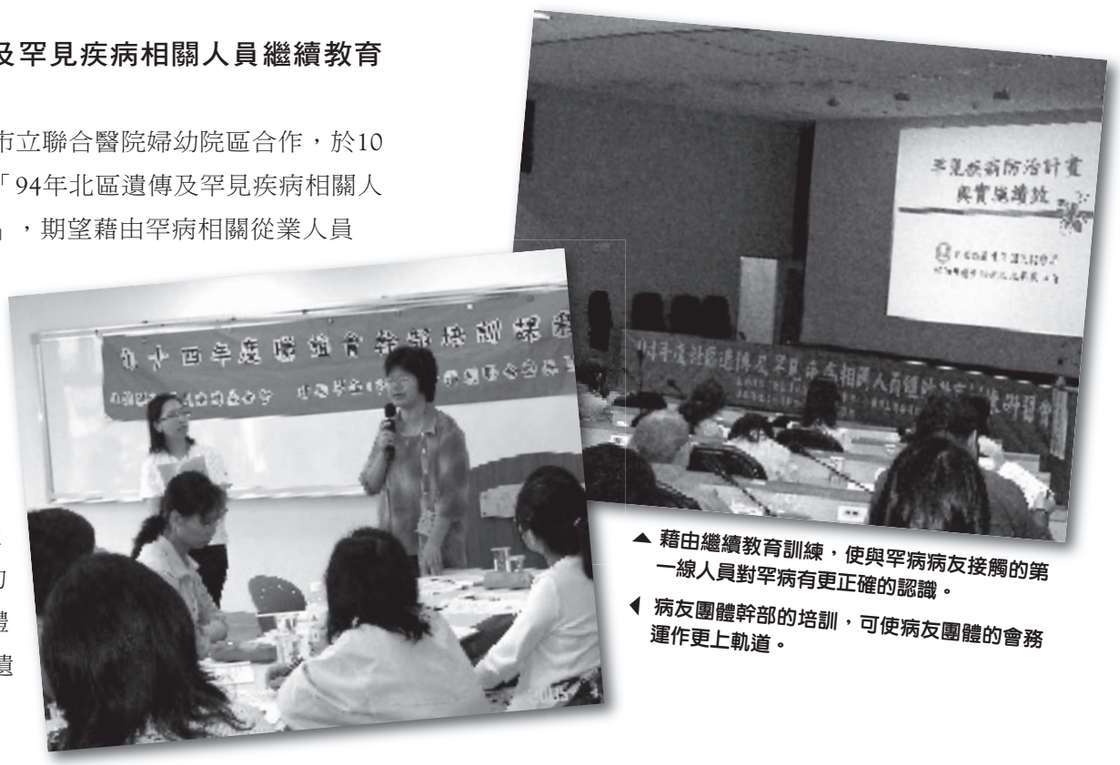
一、北區遺傳及罕見疾病相關人員繼續教育訓練

本會與臺北市立聯合醫院婦幼院區合作，於10月24日共同主辦「94年北區遺傳及罕見疾病相關人員繼續教育訓練」，期望藉由罕病相關從業人員之繼續教育，有助於提昇國內整體遺傳及罕病之服務品質，並強化各專業領域間的合作。課程內容包括先天性代謝異常疾病的認識、常見染色體異常疾病認識、遺傳及罕病相關實務作業、罕病法相關作業及罕病防治之成效、神經基因疾病及晚發型罕病認識等等。

此次研習會參加人數將近250人，包含醫事人員、教師及校護、社福團體、學生等，證明有愈來愈多的人開始認識與關心遺傳及罕病的相關知識與資源，本會亦規劃2006年辦理第二階段（中、南部）之繼續教育課程，讓更多人因認識而接受，甚至更近一步的服務罕病患者。

二、病友團體幹部訓練

本會於7月2、3日舉辦病友團體幹部訓練課程，藉由研習方式，增進病友團體幹部於病友團體運作與個案服務之專業能力，使病友團體能建立良好的運作模式與系統。課程包括活動籌備技巧、網站架設與管理、組織轉型過程及經營之道、有效關懷病友、計畫書撰寫及結案報告等，面向多元，內容亦配合實務需求。



▲ 藉由繼續教育訓練，使與罕病病友接觸的第一線人員對罕病有更正確的認識。

◀ 病友團體幹部的培訓，可使病友團體的會務運作更上軌道。

罕見完稿-25.indd 12 3/8/2006 9:36:00 PM

間接服務

罕病大眾宣導

本會自成立以來，即積極透過各種媒體管道，建立社會大眾對於罕病的認識，也透過媒體發聲，期待政府對於罕病病友權益的保障，能夠更制度性、前瞻性、全面性。

為廣泛進行大眾宣導，本會透過各種管道，如進行專題演講、推廣文學戲劇、參與社區及學校宣導、接受媒體專訪、製作公益廣告及宣導海報等，期望透過多元媒介，增進大眾對罕病的了解。

2005年度成果

一、公益廣告製作宣導

為增加民眾對於罕病的認識，於下半年推出「認識罕見疾病－人入篇」平面廣告，以「人難免出錯」的概念，突顯罕見疾病是「基因出錯」的問題，每個人都有風險，藉由簡單的圖示讓民眾留下深刻的印象。本則廣告承企業贊助，於大台北捷運系統燈箱及車廂看板、台中及高雄火車站等人潮聚集之公共場所展出，以收廣宣之效。此外，本會並持續尋求各平面雜誌公益刊登，以期發揮更大的宣傳效益。

二、企業、民間團體協同宣導

藉由人與人之間的傳遞，也是十分重要的罕病宣導通路。本會於2005年度共計與18家企業及18家民間團體合作舉辦了42場活動宣導活動。

其中較為大型的活動包括與中華民國中小企業跨業交流協會、圓緣會、舞鄉舞團共同合作的「愛無境——關懷罕病慈善舞蹈公演」活動、ING台北國際馬拉松、統一證券集團「用愛帶他們走更遠的路」員工勸募活動、如新「泡泡龍病友鹿港之旅」、安麗「One By One獎助學金」、台中古典音樂慈善音樂會、啞舍「珍心送愛拍賣」等。另外，亦有企業長期集結員工之小額捐款捐贈本會，並於店頭協助本會文宣品之發放，如快樂麗康企業以及禾園茶館等。

而民間團體更有獅子會、扶青團以及扶輪社等團體之愛心捐贈及合作辦理各項罕病宣導講座。

三、媒體合作

2005年，本會共計舉辦9場主題記者會，此外，並不定期與媒體配合製作新聞專題報導，總計媒體報導達154則。議題涵蓋廣泛，包括宣導罕病認識及爭取權益、罕病學子不畏艱難的求學心路歷程、代謝異常的正確飲食原則、病友之藝術創作成果、持續倡導二代新生兒篩檢計畫等。

2005年度罕病大眾宣導統計表

合作單位	企業	民間團體	媒體
數量（家）	18	18	16
活動場次	24	22	154（篇）

罕見完稿-25.indd 13 3/8/2006 9:36:02 PM

間接服務

志工培訓

▲ 大型活動中，志工扮演著讓病童驚喜的聖誕老公公及麋鹿，使氣氛更爲熱鬧溫馨。

▼ 志工培訓課程使志工學習更多專長，以提供更多元的服務。

◀ 辛苦的行政志工爲病友們包裝耶誕禮物。

隨著國內志願服務風氣的提昇，本會期望透過各項服務，促使參與的青年志工在服務中成長，向弱勢病患學習珍惜生命的價值，對其生命產生正向的影響力之外，亦向資深志工學習奉獻服務的精神。

隨著本會服務方案與人數的增加，更加借重志工團隊的協助，以期提昇服務的品質，不論是行政庶務、活動舉辦、表演工作坊的協助、專業支援等，甚至是各項社會資源的連結，志工團隊都有著非常重要的貢獻。也因此，為厚植本會志工資源，本會自2004年起擴大招募並培訓種子志工，誕生了第一批的33名種子志工。

2005年度成果

本會於五月份辦理第二屆種子志工培訓，共有40人參加培訓，21人完成實習，獲得正式授予志工證書。此外，尚有扶青團與成功大學一日志工培訓招募所得的志工。

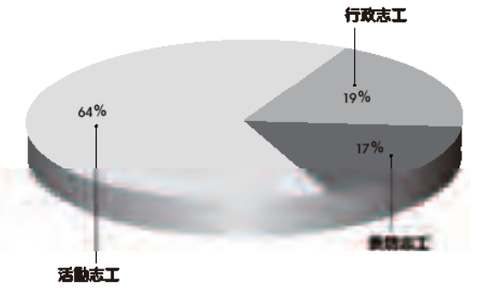
2005年本會志工新增成果表

來源	人數
種子志工培訓	40
扶青團一日志工培訓	23
成功大學南部志工培訓	24
網站及其他管道招募	27
合計	114

從早期包括大隊長杜台興在內不到10名小而美的志工群，到現今約有10多名固定行政志工，40多名固定活動志工，而且陸續增加具備豐富專業的專業志工，本會志工團隊逐漸具備多功、分層負責的雛型。

累積2005年志工服務成果為：參與大型活動服務的志工約有175人次，1,376小時；參與表演工作坊服務者有122人次，366小時；提供行政支援者約131人次，418小時； 3位專業志工持續協助翻譯服務。

各類型志工服務時數占率圖



為拓展志工招募的觸角，本會配合國立成功大學醫學系的支援，嘗試了南部志工的開拓，為往後提供更多南部地區罕病家庭相關服務奠定基礎。此外，並與扶輪社青年團進行合作，開發更多青年志工的來源。而舉辦志工才藝課程亦是本會志工經營的新嘗試，期望藉此滿足志工學習的期待以及擴展志工的服務層面。

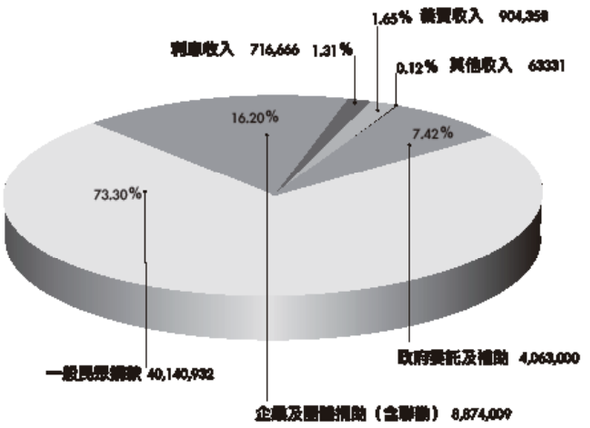
罕見完稿-25.indd 14 3/8/2006 9:36:06 PM

善款責信

本會2005年收支明細一覽表

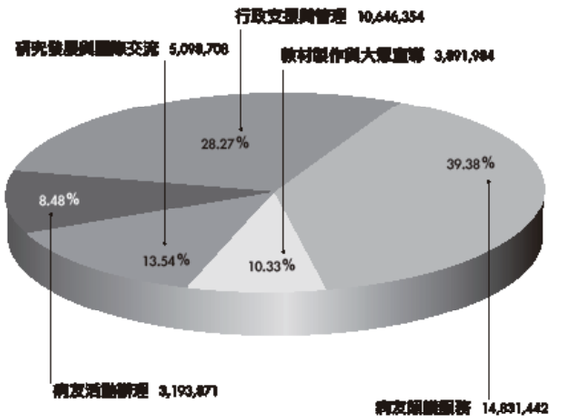
一、 收入面

項　　目	金額（元）	比例
政府委託及補助	4,063,000	7.42%
一般民眾捐款	40,140,932	73.30%
企業及團體捐助（含聯勸）	8,874,009	16.20%
利息收入	716,666	1.31%
義賣收入	904,358	1.65%
其他收入	63,331	0.12%
總計	54,762,296	100.00%



二、 支出面（含年度保留款）

項　　目	金額（元）	比例
病友照護服務	14,831,442	39.38%
病友活動辦理	3,193,871	8.48%
研究發展與國際交流	5,098,708	13.54%
教材製作與大眾宣導	3,891,984	10.33%
行政支援與管理	10,646,354	28.27%
總計	37,662,359	100.00%



附註

一、病友照護服務：病友醫療、生活急難及安養照護補助、病友訪視關懷計畫、二代新生兒篩檢、營養教室活動及國際檢體外送服務等。

二、病友活動辦理：病友團體育成、病友旅遊活動、獎助學金補助、表演工作坊及家長成長團體等病友活動之舉辦等。

三、研究發展與國際交流：罕病博碩士論文獎助、委託學術研究、專業人員訓練課程舉辦、國際交流及相關研討會之舉辦等。

四、教材製作與大眾宣導：會訊電子報、罕病叢書及病友照護手等宣導之出版、罕病校園宣導活動及病友資源募集等。

五、行政支援與管理：各項方案業務執行及行政管理之相關費用。

六、以上資料，為本會內部會計初估，實際數據將以會計師查核報告書為準，將待資料備齊後另行公告於本會網站。

罕見完稿-25.indd 15 3/8/2006 9:36:09 PM

本會2005年度大事紀

1月

本會校園宣導遊戲光碟及疾病照護手冊獲獎

本會出版製作的罕病校園宣導遊戲光碟與脊髓性肌肉萎縮症照護手冊，分別榮獲國民健康局「優良衛生教材徵選活動」之多媒體類優等獎及手冊類佳作。

3月

安養照護基金成立

本會整合病友團體意見，於董事會正式通過罕見疾病安養照護基金管理辦法，開始推動安養照護服務，提供病友安養照護之必要協助。

本會第三屆董監事新團隊上任

召開第三屆第一次董事會，選出新任董事、監事。新任董事長由中研院生醫所所長陳垣崇接任，新任執行長由曾條昌先生接任。

八福公益認同卡正式推出

本會與其他七家公益團體共同組成的「八福聯盟」，並與聯邦銀行合作發行「八福公益認同卡」，提供國人同時幫助多個公益團體的機會，每一筆消費，都將回饋各千分之三予消費者及其所指定的公益團體。

4月

全省大專院校罕病防治宣導起跑

本會接受國民健康局專案補助，辦理「全省大專院校罕病防治宣導活動」，共計全年度舉辦17場大專院校宣導，宣導人數達3,600人次。

第二屆罕病獎助學金盛大頒發

由安麗日用品公司贊助之第二屆「One By One罕見疾病獎助學金」於師大分部舉行盛大的頒獎典禮，共計表揚96位罕病學子及4位友善扶持教師。

6月

端午饗宴　營養教室示範教學

本會與台大醫院合作舉辦「罕病端午饗宴，與粽不同－先天性代謝異常營養教室」活動，教導病友與家屬製作低蛋白養生粽及水晶粽，並現場示範教學。

7月

舉辦病友團體幹部研習營

舉行二日之病友團體幹部研習營，藉由專業與實務的課程，滿足幹部們的需求，以提昇服務效能，使會務運作更進步順暢。

本會增設南部辦公室

本會為提供在地化服務、開拓地方資源、整合南部罕病服務網，於高雄市設立南部辦公室籌備處，常態配置遺傳諮詢員及社工員各一人，並預計於2006年正式成立南部辦事處。

舉辦南北兩梯次大型病友旅遊

舉辦2005年南北兩梯次罕病暑期病友旅遊

罕見完稿-25.indd 16 3/8/2006 9:36:10 PM