



Taiwan Foundation For Rare Disorders

財團法人

罕見疾病基金會會訊

國內郵資已付
台北豐源郵局
許可證

郵字第010號

中華郵政台北字
第1281號郵政
登記證特第壹號

第 18 期

中華民國九十三年三月三十一日

目 錄

【頭條新聞】

提昇遺傳疾病診斷及諮詢

本會向國健院、台大醫院協力 / 1

【焦點話題】

爭取罕病用藥的健保給付 / 3

案例一 玻璃娃娃也能有好社會 / 4

案例二 小肝威利變身者信心 / 5

【人物專訪】

柔性魅力 堅定使命

國民健康局林秀娟局長專訪 / 7

【活動報導】

當公益遇見桂冠

本會入圍第一屆社會福利傳播獎 / 9

罕見新樂園 歌唱唱進是味多 / 11

本會網站改版 製造光速快感 / 12

【了解罕病系列】

孟克斯氏症候群 缺了個，大不同 / 13

【研究新知】

從遺網路看天下 罕見疾病醫學資訊介紹 / 15

鮮果治療 增加腸胃吸收與希望 / 17

【螢火蟲家說】

超過多發性硬化症 來自物理治療師的關懷 / 18

參加美國亨丁頓舞蹈症病友活動有感 / 19

新埔人閱讀者工作坊 / 20

訪問臺灣病友全方位研習營 / 21

企鵝家夜前進美國 / 22

【罕病心語】

現在當下，與我同行 / 23

寶貝，你是媽媽生命中的最愛 / 24

【愛心與力量】

罕見天籟 羅瑪扶輪社首演 / 25

訂到換愛心 感謝當利月卡人 / 25

數年兒童 珍貴公益捐贈 / 26

安瀾向病魔挑戰 捍衛生命的鬥士 / 26

再探統計師與病友同樂 / 26

【種種深研】

聽你的故事為你分憂 本會病友家園關懷服務 / 27

【網聚吧茶談】 82年11月至89年1月 / 29

【訊息窗口】 / 31

發行單位：財團法人罕見疾病基金會 發行人：李淑嫻 社長：曹淑萍 編輯顧問：謝慧琳 編輯部：陳怡、段雲萍、洪麗玲

美術設計：采奕藝術印刷股份有限公司 印刷製版：財團法人罕見疾病基金會 郵政登記證：19843851 地址：10444台北市中山區中山北路二段52號10F

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



提昇遺傳疾病診斷及諮詢

本會與國健局、台大醫院協力

◎本會醫療服務組組長 陳冠如

本會成立至今已邁入第六年頭，為病患爭取各項權益一直是主要的工作，其中，「罕見疾病防治及藥物法」之立法可說是一大邁進，而立法之後，如何促使各項法制與福利落實，並積極聯結相關領域共同提供服務，則是本會持續努力的目標。今（九十三）年度，本會協同台大醫院獲得行政院衛生署國民健康局之委託研究，辦理「提昇遺傳性疾病診斷與遺傳諮詢計畫」，透過資訊管理系統、統計及分析、服務窗口網站等三大部分，以促進病患、醫事人員及政府之使用效率。

建置資訊管理系統

開發遺傳性疾病通報及管理系統，包括罕見疾病通報線上化作業，以及國際醫療合作代行檢驗服務方案、罕見疾病藥物物流中心、特殊營養食品物流中心等單位之資訊管理系統建立；除了讓各地醫療院所之醫護人員能隨時上線通報個案

外，也同時納入公衛系統的追蹤作業，以及國健局所提供各項補助及服務紀錄，使政府提供之各項資源能夠呈現明確的內涵與數據。

系統性統計及分析

本計劃將從健保局資料庫、國健局、罕病基金會、國內三大新生兒篩檢中心、及罕病病友團體等單位之資料中，檢索國內罕見疾病病患相關之醫療費用等資訊，分析國內整體罕見疾病的醫療利用情形，並進一步分析各病類之間的異同，以建置國內涵蓋最完整的罕見疾病統計資料。期能透過相關分析與完善的個案通報系統，真實地反應實際情況，制訂更適切的政策方案，來符合病患的需求。

建立諮詢服務窗口

為了輔助第一線醫護人員、社工人員以及遺傳諮詢人員辦理各項業務，臺大醫院基因醫學部胡務亮醫師率領團隊，規劃了「遺傳諮詢服務窗口」網站（詳見本期後續報導），而本會將持續推動之罕見疾病國際轉檢服務，另外，也將辦理醫護人員說明會及製作醫事人員實務手冊。

本計劃的規模之大為本會首度嘗試，亦是本會與政府部門、醫療機構合作的新紀元，協力將罕見疾病的醫療及防治更向前推進。■



遺傳疾病諮詢 服務窗口網站

◎台大醫院基因醫學部專任助理 郭惠珍

遺傳學知識正以快速的速度累積中，遺傳學上的一些新發現更使人類能夠從基因的層面預防、預測及治療遺傳疾病，台灣的醫療水準已提昇至接近世界級水準，也漸漸關心到罕見疾病的診治，國民健康局在聆聽與關注民眾需求後，催生了「遺傳疾病諮詢服務窗口」，並從九十三年起，擴大為「提昇遺傳性疾病診斷及遺傳諮詢」計畫之一部分。希望能藉由網路具備的普及化特性，方便民眾無地域性、無時差的使用，並以通俗的文字，讓一般民眾都能看得懂，更進一步可自行取得窗口各項資源。

介紹疾病與遺傳諮詢

網站已彙整出各項遺傳疾病簡介，並且加以註解。到目前為止已經登錄110種疾病，並有98篇疾病簡介，與17篇門診諮詢紀錄實例，可說是目前有關遺傳疾病或罕見疾病最完整之入門資料庫。最值得一提的是門診諮詢紀錄實例，皆是本土性的遺傳諮詢門診資料，並將諮詢者作化名的妥適處理、家族族譜的詳細圖示、進行故事性的描寫患者發病經歷與遺傳諮詢互動過程，更對患者諮詢後所衍生的倫理、法律、科技與基因等相關議題提出探討與省思。

國內遺傳疾病診斷項目的部分，共計登錄了16家遺傳醫療研究室的遺傳疾病診斷項目，其中提供了研究室聯絡人與連絡方式、檢驗項目表及

檢體收送須知等可提供給臨床醫師與病友們作為參考，目的是集合國內之醫療資源，並給遺傳疾病患者最好之診斷訊息。

專科醫師線上諮詢

對於諮詢服務的提供，可經由電話與電子郵件進行諮詢服務，使民眾不論何時何地，皆可於線上提出疑問。已有150則線上諮詢回覆，是由臺大醫院基因醫學部胡務亮醫師與簡穎秀醫師共同主持並指導，各項遺傳疾病疑問與諮詢，皆由遺傳專科醫師進行回覆，資訊提供快速且具正確性。

另有遺傳疾病轉診服務專區，基層醫療人員可依不同疾病之檢體需求下載所需表單使用，若運用此系統資源，能快速且準確的進行相關轉檢服務，基於醫療資源共享，降低醫療成本浪費，所以提供此項服務。

最新消息即時通

已有60則登錄於窗口網頁中可提供民眾自行選擇觀看，包括各醫療團隊研究室的異動與更新、各遺傳疾病的新知新聞及全省通過認證的遺傳諮詢中心名單等等。另有關鍵字查詢功能，您只要鍵入欲查詢的疾病中英文名稱，即可快速搜尋到相關的疾病文章，使用者可在短時間內瀏覽相關的資訊內容。

本窗口網址為：<http://www.genetic-counseling.com.tw>，歡迎您進入觀看或與同事們及家人們分享，我們已執行並努力的成果，同時給予寶貴的建議或意見。（聯絡電話為02-23123456分機7441郭小姐）■

爭取罕病用藥的健保給付 多元途徑保障病患權益

◎本會研究企劃專員 洪嘉玲

自「全民健康保險」開辦以來，本著全民共同分擔風險的理念，雖重視急重症醫療的強化，但卻忽視了弱勢醫療照護，經過本會與政府單位共同努力下，八十九年立法通過「罕見疾病防治及藥物法」（簡稱罕病法）後，為罕病病友撑起了一把保護傘。而九十一年本會推動將罕見疾病列入全民健保重大傷病範圍，更讓罕病病友少了一份負擔，多了一份保障。今日在層層的法規下，罕病病友的健康確實受到照護了嗎？本文由病友及家屬最頭痛也最需要的藥物給付談起。

一般說來，申請健保給付罕見疾病相關用藥大致分為二種管道——一是衛生署依據罕病法公告的「罕見疾病藥物」品項，由醫院向健保局提出專案申請，健保局以個案審查的方式辦理支付；另外，已屬於公告之「健保用藥品項」者，則依一般申報程序提出申請。

罕見疾病用藥 事前專案申請

作業的流程是先由特約醫療院所需事前向健保局提出專案申請，經健保局辦理事前審查後，回覆審核結果告知審核通過後使用則予以給付。其中，針對較無爭議的罕病用藥，健保局於九十一年底公告了十四項免事前專案審查，醫療院所只需每半年提供罕見疾病治療個案之療效評估資料作為備查。另外，緊急醫療案件的部分，則是由醫療院所將事前審查申請書，先行傳真至健保

總局，事後再檢附相關資料函送辦理。

這個部分，健保局表示秉持社會保險精神盡可能提供協助，很少有審查否決的情況。過去曾經發生的少數爭議，源於事前審查的程序耗時，為了確保該筆醫療費用會獲得健保局支付，醫師和病患可能必須等待一至二週，這期間若必須使用藥物保命，病家往往只能自費或尋求民間單位的補助了。

健保用藥品項 適應症需評估

另一個值得討論的問題是，許多罕見疾病的病因和藥物仍在研究階段，目前只能採用其他相似疾病或症狀的藥物來減輕患者的症狀，但是這些支持性治療並不是該藥物原來的適應症項目，就算已經是「健保用藥品項」，健保局礙於規定仍無法支付。此時制度如何彈性因應，以確保病患得到完善的醫療照護？

例如，玻璃娃娃（成骨不全症）的「Aredia」藥物給付，由於藥政處核發的許可證，並未把成骨不全症列為「適應症」，健保局依法很難予以全面支付；於是透過「罕見疾病及藥物審議委員會」會議，健保局依其「同意可用於治療成骨不全症」的決議，以專案申請方式辦理。另一個例子是小胖威利（普瑞德威利症候群）的生長激素治療，健保局在了解病患需求後，主動收集醫師臨床意

見以評估給（支）付條件。（詳見後頁報導）

這些例子看得到全民健保成全了罕病病友更完善的醫療照護，本會持續思考的議題是，還有多少罕病用藥遇到同樣的問題？政府在保障民眾用藥安全與醫療權益之間如何平衡？醫師在秉持

專業判斷之外如何兼顧個別權益？...目前已有各種罕病用藥申請健保給付的管道，而管道的暢通還需要努力，期待本會與相關單位共同努力，為罕病病友撐起全民健保大傘滴水不漏的保障。

案例一 國內研究促成

玻璃娃娃也能骨好壯壯

◎本會研究企劃專員 洪嘉玲

「玻璃娃娃」（成骨不全症Osteogenesis Imperfecta）這個美麗動人的名字背後，說明著病患生命的脆弱。患者骨骼強度耐受力差而容易脆弱骨折，目前僅能施以支持性療法以降低骨折和脊椎變形的機會。

作用在身體 也在心理

Aredia原是用於治療更年期的骨質疏鬆症狀，可以減緩骨質之吸收，增強骨質密度。正式應用於治療玻璃娃娃，是始於民國九十年的「週期性注射Aredia治療成骨不全症之臨床療效評估」，由長庚兒童醫院林如立醫師、台北馬偕醫院林炫沛醫師、中國醫藥學院附設醫院蔡輔仁醫師等共同進行研究，成功的為玻璃娃娃開啓一片更開闊的天空。此研究由罕見疾病基金會提供五十萬元經費購置實驗用藥、台灣諾華股份有限公司優惠捐贈部分藥品，加上允諾參與的數位醫師全心投入，研究

結果顯示受試的患童症狀有明顯改善，除了骨折次數的減少外，骨質密度的增加，使得行動能力更加進步！此外，我們還從患童和家長的笑容裡看到了「附加效果」，因為患童不再輕易骨折、身高也有長進，一家人每天提心吊膽過日子的壓力也就減少了許多。

健保給付新藥 本土研究促成

過去由於「Aredia」的適應症並沒有成骨不全症一項，以致玻璃娃娃在全民健保藥品給付規定下，難以受惠於此項醫療用藥。九十一年起，在前面所提到的研究提供了國內的臨床佐證之後，

本會即積極推動將「Aredia」納入健保給付之罕見疾病用藥品項。

行動一開始陷入膠著，因為「Aredia」原產標註並沒有成骨不全症這一項，要通過藥政處的審核標準相當困難。經多次



▲健保給付讓玻璃娃娃們無負擔地接受治療。（圖片來源：《小於萬分之一的世界》國民健康局出版）

與醫療團隊及政府單位的熱切討論，終於，九十二年十月六日，行政院衛生署「罕見疾病及藥物審議委員會」第十一次會議通過，同意「Aredia」

可用於治療成骨不全症，醫師可以「專案審查」方式向健保局提出申請。從今之後，玻璃娃娃的醫療和生活品質更有保障囉！■

案例二 國外經驗倡導

小胖威利變身增信心

◎本會研究企劃組實習生 陳玉青

「希望我的小孩長的又高又壯，像大樹一樣」——這句廣告詞或許是所有父母心中對小孩的期待，但對於「小胖威利」的家長來說，只有心疼及無奈……

普瑞德威利氏症候群(Prader-Willi Syndrome, PWS)，俗稱「小胖威利」，是一種因第十五對染色體缺失造成的罕見疾病，發生率約為一萬五千分之一。這類的孩子，剛出生時因為肌張力不佳，飲食狀況及活動力皆很差，但在一歲以後，會出現無法控制食慾，對食物有強迫性增加及進食的行為，若不節制飲食，便會出現肥胖症。

支持性治療 各有爭議

目前沒有任何治療方法可以彌補小胖威利染色體缺失的問題，但國外已有多項研究及案例證實，使用生長激素(Genotropin)治療，不僅能有效改善小胖兒身體比例，並能增強體適能、肌肉發育和身高等。北市婦幼醫院小兒科蔡立平醫師評估，對於年紀小、體重未失控者，接受治

療應是利多於弊。但同時有另一種看法，認為國外曾出現接受生長激素療法的小胖威利病童猝死案例，雖無法確實原因證明為該藥物所造成，國內仍應該謹慎使用，需要進一步探討該幾歲開始使用、何時停藥、哪些個案不該接受治療、或是否適用於年齡較大的病患等問題。

擺脫肥胖外觀 建立信心

其實對於罹患小胖威利的孩子來說，缺乏生長激素所造成的困擾並不是長不高，而是不成比例的肥胖外表，自卑、常被人譏笑等情況，使得他們背負著許多心理壓力，失去了信心去克服永無止盡的食慾。正在嘗試這項治療的病童家長劉媽媽說道：「我們知道，生長激素並不是仙丹，

要控制他的身材，更重要的是生活行為管理和教育；但我看到他因為服用這個藥物而改變的，不只是在外表上，我看到他的進步與自信，我很高興也肯定這項療法帶來的額外收穫。」



▲國際普瑞德威利氏症候群組織(IPWSO)常務理事潘密拉應本會邀請來台為小胖威利向健保局請命時留影。

本會倡導 引發健保給付

全民健保過去對於此藥劑的給付標準，患者必須同時符合缺乏生長激素、骨齡落後二年等標準，小胖威利患童的骨齡因為肥胖，會使得骨齡增加，因此通常必須自費施打，費用昂貴，每個月需花費一萬多元，對於多數小胖威利的家庭來講，是個長期的經濟負擔，因此病家只能選擇自費或是放棄治療。

在去年年底由本會主辦的「PWS國際經驗照護交流研討會」中，美國小胖威利病友團體代表珍納李和潘密拉帶來了國際見證，令國內病家及醫療界驚艷，並經由本會安排赴中央健康保險局拜會陳情，希望我國能像美國（於二〇〇〇年已將小胖威利納入生長激素的適應症）、日本（二〇〇三年將小胖威利的生長激素治療納入健保給付中，病家只需自付30%）一樣，適度放寬對小胖兒生長激素治療的給付標準，健保局充分表達善意，並著手收集相關醫師的臨床建議，目前已公告可以專案審查方式納入支付。■

小胖威利生長激素療法

大事紀

2000.06.20

美國食品衛生管理局(FDA)核准以生長激素治療小胖威利症候群

2001.07.31

小胖威利症候群列入我國罕見疾病公告名單內

2001.08.26

本會育成「小胖威利聯誼會」成立。

2002.08.18

國內開始嘗試自費運用生長激素來治療小胖威利

2003.11.08-2003.11.13

本會主辦「PWS國際經驗照護交流研討會」

2003.11.14

本會、國內小胖威利家屬、小兒遺傳科醫師會同美國PWS協會人員等，拜會健保局提出陳情，期望開放小胖威利生長激素治療之給付。

2004.01.05

小兒遺傳科及小兒內分泌專科醫師聯合討論小胖威利生長激素健保給付申請之提案

☆ 最新發展 中央健康保險局收集醫師專業意見，傾向給予給付。

小胖威利的便當盒？

創意減重大賽就要上場！

怎麼讓好吃的小胖威利吃得過癮又體重安心？

五月份，本會將邀請各大醫院營養師及飯店超級大廚，

共同研發低熱量、高纖維的減重便當，

讓小胖威利實實盡情試吃，票選出第一名創意組合！

歡迎小胖威利的家屬更提供您的妙點子，

還有平時為孩子飲食控制的小撇步。



活動詳情請洽本會醫服組

電話：25210717分機151



柔性魅力 堅定使命

國民健康局林秀娟局長專訪

◎本會研究企劃組組長 陳怡仔

你認識國民健康局林秀娟局長嗎？
或許你的「局長印象」是她溫婉的形象，
這篇專訪將帶領你發現，這位首長堅定的政策視野，
以及她投身公共事務的社會使命。

她是遺傳專科醫師。在嘉南地區，如果你的孩子生長和發展有些不對勁，看了很多醫師都說不出個所以然，十之八九，人們會告訴你：「去成大醫院，找一個呼作林秀娟的醫師，伊人金好咧！」——不只是醫術高明，林醫師對病患與家屬的關心，更是他深受愛戴的原因。

她以謙虛待人。一位遺傳諮詢人員說，林醫師的態度總是很謙和，讓一起工作的人感覺受到尊重，如果會議上發生衝突和爭執的時候，林醫師一貫「溫柔而堅定」的態度，總是能夠讓各據一方的專業和團體達成協議，達成不可能的任務。

她深具社會責任。投入臨床醫療二十個年頭，去（九十二）年底，林秀娟接下了行政院衛生署國民健康局局長的任務。林局長笑說，許多人跟他恭喜、道賀，說是「高升」，她的心情只是作「公僕」，準備要服務人群，因為經歷了早期的孤軍奮戰，近來感受到制度和資源越來越健全，要幫助病人不再那麼辛苦，她覺得自己應該有所回饋。

從醫師到局長 關懷病家始終如一

國民健康局是罕見疾病主管機關，林局長以其小兒遺傳專科的經歷，對這群弱勢病患有什麼特別的情感？

林局長談起一段往事。民國七十八年，她主治一個甲基丙二酸血症的孩子，出生才一週，住進醫院的情況並不樂觀，她和醫師、護士、藥商輾轉找到了特殊奶粉，但是那時候還沒有補助，也沒有健保，一小包特殊奶粉就要一、二千，寫信接洽進口的手續也很複雜，可以說困難重重。林局長說，當她遲疑的時候，是孩子的母親教她不能後退！這個媽媽堅持一定要救活孩子，親自去報關，也不懼婆家不諒解、丈夫藉口外遇，決意獨力工作也不讓孩子餓肚子。

像這樣無數個與命運拔河的真实故事，累積成為林局長接受任命的信念。她感嘆，如果當初有「罕見疾病防治及藥物法」（簡稱罕病法）就好了，那麼，行政程序和制度就不會成為最大的阻力，那麼，許許多多家庭的命運也許會改寫。她

期許自己和國民健康局的同仁們，能夠促使罕見疾病生存環境繼續正向發展。林局長提到四項重要的工作：一是積極推動社會大眾的宣導教育，二是提升防治、治療、臨床的水準，三要培育專業相關人才，另外，充分發揮政府與民間的伙伴關係，更是落實法制意旨與病患權益的關鍵。

決策有原則 為病患權益把關

針對本會關注的「二代新生兒篩檢」，林局長表示，應用串聯質譜儀確實可以發現更多罕見的代謝異常疾病，但一旦要推廣為全面進行的政策，就必須提高診斷準確度，還必須有完整的配套措施，讓篩檢異常的寶寶從診斷、治療、轉介到追蹤都有協助，家長才不會過度憂慮。因此，國民健康局已經開始謹慎推動，連續幾年以委託研究、專家座談會等方式，研擬建立數個罕見疾病的防治模式，很期待能有所突破。

另外，林局長提出資源配置的效率考量。他認為，民間醫療團隊以及非營利組織的蓬勃發展的同時，政府的資源和人力是在相對地減少。以二代新生兒篩檢來說，如果全面實施的必要性及配套措施可以確立，國民健康局的經費還是不足以全面支應，那麼「把錢花在刀口」的作法會是優先補助經濟弱勢者，並以婦產科、嬰兒室等第一線醫護人員為教育宣導的對象，提高採用此項篩檢的比率。

同樣的，對於罕見疾病國際醫療的議題，林局長認為政府應該充分釋出善意，但絕對嚴謹把關。林局長表示，國內罕見疾病的醫療水準已經相當不錯，政府基於保護國民，有責任評估國外

機構是否有充足的經驗，不能讓病患變成實驗品，更重要的是，必須事先了解萬一在國外發生問題時要怎麼防範、處理。目前罕病法修法的方向，除了降低病患申請的門檻之外，更強調專案專家審查，作為政府補助的評估基礎，也是提供病患和家屬更完整的參考資訊及保障。

投注臨床 深知民間能量

罕病法所勾勒的防治與醫療網絡，在實施三年多之後，已經略見雛型，政府、醫療院所、病友團體等各有成績，林局長談到，各單位和專業彼此之間的合作與連結，正是國民健康局積極努力的重點。

在可近性方面，國民健康局今年度委託本會與台大醫院，進行「提昇遺傳性疾病診斷與遺傳諮詢計畫」，期待透過網路通報、病患醫療資料庫收集與分析、座談與講習等方式，順暢相關服務的通路，並即時提供的完整資訊。（詳細報導請見本期會訊第一頁）

在服務團隊方面，政府以公權力規範基本標準，鼓勵民間自主發展。「遺傳諮詢中心」的認證已推動二年，林局長期待能夠進一步交付這些單位扮演民眾教育、基層診療轉介等角色，或者，鼓勵部分遺傳諮詢中心發展特定專長，除了服務便利齊全的「百貨公司」之外，還有分工精緻的「專賣店」。

專訪的最後，林局長再次肯定國內罕見疾病醫療與防治的發展，水準之高在國際間已是罕見的成就，國民健康局將與民間伙伴們一起努力。■

當公益遇見桂冠

本會入圍第一屆社會福利傳播獎

◎本會活動公關組組長 潘美綠

當公益遇見創意，而創意又撞擊到生命，
那麼，將會激發出什麼樣的光采？
如果說「入圍就是得獎」，
那麼，我們要驕傲地大聲說——
「公益本身就是桂冠！生命當下即是無價！」

為有系統地彙整社會福利廣告行銷之成果與經驗，並鼓勵更多社福團體、廣告創意人或代言明星投入社福理念之推廣，由台灣社會工作專業人員協會主辦的二〇〇四年全國社會福利博覽會中，特別舉辦「第一屆全國社會福利傳播獎」，分五項競賽類別計畫選出優秀作品十件。

本會製作的「期盼每一個新生命都沒有遺憾—原住民二代新生兒篩檢」入圍其中的「報紙、雜誌及燈箱廣告類」。能夠從報名此獎項的五十八件作品中脫穎而出，獲得專業評審的青睞，本會全體工作同仁無不感到光榮、振奮與鼓勵。

社福傳播獎總成績以「評審團投票」成績佔70%，「網路票選」佔30%計算。經九十三年一月十六日評審團會議結果，在「報紙、雜誌及燈箱類廣告」五十八件參賽作品中選出七件入圍作品，然後付諸公開網頁，藉由網際網路廣大的人氣，票選出最受歡迎的作品。本會入圍的作品有幸摘下網路票選的第一名，雖然最終總成績得獎的是「陽光社會福利基金會」的「陽光雜誌稿(面膜篇)」與「伊甸社會福利基金會」的「遲緩

兒起跑點版」，但入圍的激勵，已為本會推動二代新生兒篩檢之社會宣導，挹注了更多更大的無形動能！

本會於八十九年即開始積極推展「二代新生兒篩檢先導計畫」，以「二代」區別於傳統的一代新生兒篩檢技術，而藉由傳播媒體無遠弗屆的宣廣，亦展現出本會拋磚引玉，期望全民認識進而支持二代新生兒篩檢的決心，同時也希望促使政府全面檢討現行的新生兒篩檢制度，早日採用串聯質譜儀等新進技術，以提昇國內新生兒篩檢水準，保障國人的生命品質。

每一位民眾都應該知道：「每年在台灣約二十五萬個新生兒，曝露在罕見遺傳疾病的危機中，最先進的新生兒篩檢方法，也是罕見遺傳疾病的第一道防線。讓台灣的寶寶，站在最安全的生命起跑點。原住民寶寶更需要這項協助，請支持二代新生兒篩檢，在生命開始的第一分鐘，展現您對弱勢者的關懷！」這是我們入圍「第一屆社會福利傳播獎」的感言。■

創意的起點與終點

原住民二代新生兒 廣告幕後花絮

◎本會活動公關組組長 潘美緣

此次入圍的作品，是由本會公關組發想創意，然後委由華豐廣告公司拍攝與製作。早在發想創意之前，工作同仁們即爲了「究竟要請誰來擔任廣告代言人？」而傷透腦筋。幾經討論與波折，終於確定邀請「動力火車」二人，來爲本會原住民二代新生兒篩檢的宣導開跑而代言。

邀請「動力火車」的原因，除了兩人健康的偶像人氣與形象之外，更因爲兩位皆屬原住民的身份。讓我們感動的是，兩位帥哥在整個廣告拍攝過程中，不僅毫無明星架子，且配合度非常高！——呵，除了需要抱著初生小嬰兒面對鏡頭時，會令他們有些「手忙腳亂」之外，整個拍攝活動及發表記者會結束之後，更全數將酬勞捐出，回饋給更多原住民寶寶。

而作品中另外一群「小主角們」，也爲廣告拍攝的過程和結果憑添了許多精彩紀錄與花絮。首先是來自北縣新店雙城國小的原住民小朋友們，這十二位山城的小精靈，穿著原住民的傳統服飾，在攝影棚中活蹦亂跳，似乎對廣告拍攝充滿了新鮮的好奇與興趣。可別誤會他們太頑皮，當攝影師下達口令時，這些小模特兒「擺POSE」的模樣，可是一點兒也不遜色呢！而他們也帶來太魯閣族童謠「感謝上蒼」，悠揚悅耳的歌聲在記者發表會現場，感動了每位在場人士。

還有一群「小小主角」，身影雖小，卻是整個廣告的「靈魂人物」，那就是三個小BABY，年齡從一個月到一歲不等。因爲必須全身赤裸，仿如拍攝「寫真集」，使得每個人都非常緊張，尤其是小嬰兒的爸媽們。當光溜溜的小嬰兒一被送進兩位黝黑的「動力火車」懷抱裡，哭聲立刻此起彼落、響徹攝影棚內外。爲了安撫小BABY，現場每個人幾乎可說是花招百出，最後還是有一位怎麼都不肯配合的小主角三振出局。

當攝影師比出OK的手勢，每個人都鬆了一口氣。創意的起點，是期盼每一個新生命都沒有遺憾，而捍衛生命的責任與使命永遠沒有終點！■





罕見新樂園 歌唱繪畫趣味多

◎本會病患服務組專案專員 陳郁珺

罕見天籟合唱團 一步步茁壯

每個星期六下午，「罕見天籟」合唱團的成員快樂相聚。邱媽媽帶著姊姊小旻和妹妹小珊在同學的目光下坐好定位，黃南海老師就會笑著說「閃亮三姊妹來啦！」此話一出，每每哄堂大笑！邱媽媽倒是不好意思的連聲抱歉說她們遲到了。其實根本沒有人在乎遲到的問題，合唱團的成員多是行動不便的病友，能平平安安的走進教室，都是需要堅持和努力；而每次為自己、為大家盡情的舒展自己的歌喉，再帶著豐厚滿足的心得回家細細品味，更是大伙兒共同的期待。

近來最令人興奮的事，莫過於李教授在卸下對長子仁仁離開的思念，仍舊帶著次子回來，那天太陽也露出溫暖的笑臉。為了讓自行開車來上課的成員方便停車，我想盡辦法，終於獲得附近的台北銀行總行的幫忙，星期六下午出借他們的地面廣場。當李教授那輛為肌肉萎縮症的孩子改裝的大型休旅車走進停車場，望著李教授滿意的笑容，我的信心和成就也填滿心房。

不管是邱媽媽還是李教授，「罕見天籟」合唱班的同學們每個星期六下午走進基金會教室

時，不管是課餘十分鐘或上課教唱時，每個參與合唱班的人，總會看看大家觀察自己，進步未必是技巧，但有更多的歡愉是在過程中點滴在心頭的投入到自個兒的心房。

心靈繪畫新課程 和自己對話

如果你們來基金會的三樓新址時，別忘了看看掛在牆面這幅「我與媽媽」的畫喔！這幅畫由小佩所畫，她是先天性水皰症也就是泡泡龍症（先天性表皮分解水皰症）的病友。

每次看到這副畫就能感受到當中細膩的線條，甚至在眼睛的線條部分上，還強調的用黑色簽字筆補上去，加強眼神的感染力；陰影和明暗部分巧妙的呈現在兩件不同顏色的衣服中，而小佩隱去左手的身子緊貼在媽媽身上，媽媽屈著右手把小佩紮實護在自己身邊；小佩也不忘自己女孩愛美的天性，



聰明的把右手臂部分畫兩道亮麗飽黃色的條紋！

一幅畫中，同時具現了母女親情、作者情緒和觀賞者的詮釋，這個簡單欣賞的過程，卻是一段強烈的邂逅！這樣一個病友，同樣也是家境不富裕、身體承受強烈病痛、心靈也受過無數傷害的女孩，為什麼還要在作文中說出：「學琴的時候，一彈，我的手就會起水皰，我含著眼淚繼續彈，媽媽好心疼，問我要不要學，我堅持要。」

她這麼說，就像許多病友想去告訴別人的，那就是在很多部分我還可以做得到、做得更好吧…！

許多像小佩一樣有天分有靈性的病友，讓我們決定繼「天籟合唱班」後，召開「心靈繪畫班」課程，開啓病友與自我心靈對話的大門，讓隨意塗抹的線條和色彩，表達心思和憂慮！歡迎沒有接觸過繪畫，或對繪畫有興趣的病友們參加。■

潛能開發工作坊持續招生中!! 洽詢專線 (02) 2521-0717分機166陳先生。

本會網站改版

為提供給大家更多元、更完整的罕見疾病資訊、搜尋更簡便，本會即將全面更新網站，帶給大家煥然一新的風貌。

最新的貼心設計有：(一) 首頁可直接點選影片撥放；進入首頁後，有個電視螢幕可隨時撥放您想看的影片，像是：「亮亮的故事」宣導動畫、本會公益廣告等。(二) 站內全文檢索功能：強大的搜尋引擎，讓您不再找不到所需要的資訊！(三) 使用者導向：將常用的資訊分區，便利捐款人、民眾、病友等不同的使用需求。(四) 多元互動專區：訪客可以透過投票、信箱、留言板、主題論壇，與本會直接溝通。

進入首頁之動畫，更是精心設計，夏夜綠地的點點微光之中，代表罕見疾病病患的螢火蟲漸

動畫先睹為快

◎本會研究企劃組專員 趙麗淨

漸發亮，描繪出社會各界給予的關懷，所展現的支持力量。搭配動畫的背景音樂舉辦了票選活動，日前已透過電子報和網站，邀請大家一起選出最合適的音樂，投票者還可以參加抽獎。至三月二十五日截止，活動情況相當踴躍，您可以到 <http://music.tfrd.org.tw> 先睹為快。

在這裡恭喜十位得獎者（如下表），本會將於近日內寄發精美禮品，感謝您為網站添加新風味。敬請大家期待本會新網站的開幕！■

網站動畫配樂票選活動 得獎名單

張美枝 烏蕾 喬美文 楊雅惠 曾憶如
李沛 蔡佳怡 鄭逸雯 李美慧 陳嘉瑩

※獎品為本會紀念衣帽或叢書一本※

孟克斯氏症候群 缺了銅，大不同

◎本會遺傳諮詢員 鄭逸芬

銅是人體必需的微量營養素之一，它可以輔助體內許多酵素進行生化反應，因此在人體中扮演著關鍵性的角色。體內銅濃度必須藉由調節機制加以把關，一旦失去口定，不論銅過多或過少，都會對人體帶來重大的影響，尤以神經系統最為顯著。孟克斯氏症候群（Menkes Disease）即是因為缺乏銅所導致的神經退化性疾病。

孟克斯氏症候群的發生率約五萬至二十五萬分之一，屬X染色體隱性遺傳疾病，但是，並非所有的患者均遺傳自雙親，有三分之一的患者屬自

發性突變。此病是因為負責傳遞銅的「酵素」基因（ATP7A）變異，使腸道無法有效吸收利用銅，影響細胞中銅的運送，以及銅在體內各器官的分布，而人體內一些必須依賴銅的酵素，也會因此降低活性，影響十分廣泛。

症狀

本病絕大部分發生在男性，典型的患者早在出生二、三個月即發病。在神經方面的症狀有心智發展遲緩、抽搐、明顯的軀幹張力過低、體溫不穩定。從外觀看來，出生後頭髮變得稀疏、粗糙、扭曲、易斷、色澤較淡，皮膚鬆弛，尤以頸後與軀幹最為顯著，臉頰顯得豐腴、面部表情缺乏。某些患者會有膀胱憩室、臍或腹股溝疝氣。影像檢查可察覺腦部動脈扭曲、血栓、破裂等異常。在骨骼方面，呈現骨質疏鬆、漏斗胸、長骨幹端骨刺生成、骨幹的骨膜反應。

診斷

臨床上可見血漿銅濃度與血漿銅藍蛋白濃度顯著偏低，在光學顯微鏡下可見頭髮結構異常，但此法不適用於出生2-6週的新生兒。若新生兒具有家族病史，為求早期診斷，則可採血漿兒茶酚胺分析、胎盤銅濃度檢測與基因分析來察覺異常。影像檢查方面，電腦斷層、核磁共振、血管

與基因共舞 蔡輔仁

出版年：2002 / 售價：新台幣250元

看不懂艱澀的醫學資訊？中國醫藥大學兒科部與優生保健部主任蔡輔仁醫師，用簡明淺顯的文字介紹各種罕見的遺傳疾病，你我都可以輕鬆閱讀。本書集結107篇短文，介紹76種先天代謝性疾病、單基因遺傳疾病、染色體疾病、先天畸形症候群，一一說來致病原因、症狀與治療，並另簡單介紹遺傳的概念。全書筆調幽默，從熟悉的電影、歷史、俚語帶引讀者進入遺傳疾病的醫學大門，值得推薦！



造影術、膀胱造影、骨盆腔超音波、骨骼放射線檢查等，可作為診斷參考之用。另外，以皮膚纖維母細胞或淋巴母細胞培養亦可發現銅的堆積與釋放減少。而基因診斷的部分，目前國內仍在研究階段。

治療

現階段較為有效的治療方式，是皮下注射copper histidine，這是一種補充銅離子的藥劑。典型的患者若未經治療，大多會在3歲前死亡，常見的死因是肺炎所引起的肺臟衰竭。患者若能在出生不久就給予治療，通常神經症狀可得到改善，甚而智能有可能正常發展。

病患故事

孩子，你的笑容是媽媽的止痛劑

◎本會遺傳諮詢員 鄭逸芬

小禹（化名）出生後即因反覆發燒而住院治療，兩個月大時變得躁動不安，哭鬧不止，不時得抱著哄著，累壞了年僅二十出頭、初為人母的媽媽。緊接著小禹開始出現明顯的抽痙，每當發作時，眼睛會上吊，眼球不停的轉動，四肢也會跟著抽動。此後，小禹便成了醫院的常客。

為了找尋病因，小禹父母帶著小禹從嘉義來到高雄長庚醫院接受治療。這段時間，小禹還是常常身體不適、抽痙。主治的張瑛瑄醫師發覺到小禹的頭髮有異樣，摸起來毛毛的，髮色較淡且

偏銀白色，腦部退化且有輕微的水腫，胸骨有凹陷情形，血中銅濃度明顯低於正常值。經過許多檢查，在小禹三個月大時，醫師確認小禹罹患的是一種罕見疾病——孟克斯氏症候群。

小禹媽媽難過的終日哭泣，她不知道到底是怎麼回事，先生與自己的家族也都沒這樣的情況。小禹媽媽決定辭去工作，承擔起照顧小禹的責任。醫師協助小禹媽媽與本會聯繫，發現有一種叫作copper histidine的藥，可以改善症狀，而且還有先前專案引進的存量，可以立即使用。如今，在藥物的控制下，小禹的血中銅濃度可維持在正常範圍內，抽痙情形也改善許多，小禹不再哭鬧不止了。

小禹的發展雖不如一般正常小孩，身體還是軟綿綿的，一歲半的年紀只有6公斤的嬌小身材，但是媽媽開心地說著：「小禹現在會認人、會發聲、會微笑、會握我的手了。」她明白這種病的最終狀況，有一天，小禹會離她而去，如今雖不再整日以淚洗面，但偶然看到別人的小孩還是會勾起過去的傷痛，也因此更想盡辦法讓小禹得到最妥善的照顧。媽媽平常會放音樂給小禹聽，陪著小禹玩耍，以大骨湯熬稀飯給小禹吃。並在醫護人員的幫忙下，學會拍痰、抽痰、打針與急救技術。

有了小禹，讓媽媽的心境有所轉變，而醫護人員及其他媽媽們的支持與鼓勵，更讓這家人體驗社會溫暖的一面。■



悠遊網路看天下

罕見疾病國際資訊介紹

◎國立成功大學護理系副教授 黃美智

研究助理 李怡嫻

相信對許多關心著罕病患者的親屬與醫療人員們來說，無論是疾病認知，抑或罕病患者生活的適應方面，皆亟需多方面的資訊與支持。以下提供數個與遺傳疾病，及罕病相關的外國網站之簡短說明，供大家參考。

適合病童與家人

以下是數個適合病童與家人闖家瀏覽的網頁，對於相關疾病，有深入淺出的圖示、文字說明、動畫。

◎基因與健康 Your Genes Your Health

<http://www.ygyh.org/>

針對疾病的學理、導因、症狀、如何診斷與治療等內容，以彩色的連續圖示及線上短片加以說明，網頁製作相當精緻簡要，適合親屬與病童一同閱覽。共詳述十五種疾病：包括苯酮尿症(PKU)、血友病(Hemophilia)、唐氏症(Down Syndrome)、馬凡氏症(Marfan syndrome)、神經纖維瘤症(Neurofibromatosis)、裘馨氏/貝克氏肌肉萎縮症(DMD/BMD)等。



◎孩童健康 Kids Health

<http://www.kidshealth.org/>

首頁依父母、小孩、青少年三種年齡層分為三個入口，提供不同年齡網友的階段健康需求。網頁偏重於人們成長中易面臨的身心健康議題，包括健康概念、疾病分類說明、各階段身心需

求、常見疾病處理（例如：發燒、過敏、意外事件）、飲食與營養、懷孕注意事項、嬰幼兒照顧、壓力因應模式等健康範疇，內容相當廣泛豐富，且能切合生活的需求。

適合成年患者與家人

此類網站將廣泛的疾病資料分類索引，故可由其中搜尋到特定疾病的醫療資訊，且包括各類其他醫療相關新聞與健康訊息的連結。

◎英國廣播公司健康專欄 BBC Health: Genetic Disorder

<http://www.bbc.co.uk/health/genes/disorders/intro.shtml>

簡介遺傳性疾病的因由，並有生殖、懷孕過程階段的圖示解說，及產前遺傳檢測的介紹。版面上依疾病英文字首A到Z來分類說明，並附上同類疾病的網站連結與相關資訊。此外，亦有留言版功能，以及罹病患者的故事分享，內容十分完善。

◎全球身心障礙資源之家 Family Village

<http://www.familyvillage.wisc.edu/index.html>

將內容細分為12個主題區，供閱覽者選擇，並含有大量的疾病知識及資源。其中疾病圖書館亦依疾病英文字首順序排列，相當易於搜尋。而除了疾病知識的提供外，還有包括協助患者適應社會的綜合生活資訊網，如：供患者親屬進修之相關疾病開課資訊、生活輔助/復健器具公司之網頁連結、有主題性交流的線上留言版、專業書籍販賣、學術研究單位連結...等。

◎醫療線上資料庫 Medline Plus -Health information

<http://medlineplus.gov/>

除了疾病類別說明外，並提供藥物資訊、醫療詞彙庫、健康議題等供查詢。網頁亦設有線上字典，輸入欲查詢之醫學名詞，即可獲得文字說明及相關網站連結。本網站會定期更新、修正，放置近一個月內最新的健康新聞，並有MEDLINE資料庫連結，可方便一般民眾查詢醫學相關期刊與文獻，是資料相當豐富的醫療健康網站。

◎美國全國罕病組織National Organization for Rare Disorders (NORD)

<http://www.rarediseases.org/>

美組織專屬的網頁，介紹協會舉辦的活動、新聞、所提供的服務，及與其他團體的合作計劃。除了可藉系統搜尋相關疾病學理與醫療說明外，並有整理出基金會和支持團體的資料庫，鍵入關鍵字即可獲得相關疾病團體的名稱列表與連結，並提供有疾病的主題文章、小冊子予網友免費閱覽下載。

適合欲了解專業知識的朋友

◎California Teratology Information Services

<http://ctispregnancy.org/ctis.html>

內容著重於染色體相關研究、致畸胎因子論述，並研究孕期過程的高危險因子。

◎Blazing A Genetic Trail

<http://www.hhmi.org/genetictrail/>

從事生化研究與科學教育領域，網頁提供實驗室相關的染色體、遺傳主題的研究報告。



◎CDC: Office of Genomics and Disease Prevention (OGDP)

<http://www.cdc.gov/genomics/hugenet/about.htm>

主要為遺傳與基因相關的學術研究文章，並有個案疾病討論。

◎March of Dimes : Genetics & Your Practice

<http://209.10.141.225/scripts2/test.bm?cid=00000002>

特別提供給醫療人員的網頁，需先經過簡要的程序免費註冊、登入，之後即可查詢相關資訊。文章內容多以醫療人員的立場說明，輔以簡要的概念、定義，及個案報告研究，意在增進和提醒與病者間的互動，並協助臨床工作的執行

特定罕病組織網站

◎人類成長基金會 The Human Growth Foundation

<http://www.hgfound.org/>

所涵蓋之疾病類別包含：軟骨發育不全症、羅素-西弗氏症、人類生長激素缺乏、庫欣氏症、甲狀腺功能低下症、子宮內生長遲滯...等。另外，本網站設有患童家屬與成人患者的網路支持團體，經電子郵件註冊後即可加入，與網友們討論議題及交換資訊。

此外，美國有許多罕病相關組織，網站規模較完整的有——

◎肌肉萎縮協會Muscular Dystrophy Association

[\(http://www.mdaua.org/\)](http://www.mdaua.org/)

◎亨丁頓氏舞蹈症協會Huntington's Disease Society of America

[\(http://www.hdsa.org/\)](http://www.hdsa.org/)

◎神經纖維瘤基金會The National

Neurofibromatosis Foundation [\(http://www.nf.org/\)](http://www.nf.org/)

◎纖維囊腫基金會Cystic Fibrosis Foundation

[\(http://www.cff.org/\)](http://www.cff.org/)

您也可以上網尋寶

成長的過程是一代代協調與適應的累積，對於罕病的患者與親屬而言，這段過程更顯得漫長與辛苦，需求更多的堅持、努力，及社會的協助，希望這幾個國外網站的內容能提供適切的訊息，協助每個罕病家庭在未來的路上走得更穩健。■

酵素治療

溶酶體儲積疾病新希望

◎本會遺傳諮詢員 林佳儀

遺傳學界年度盛會

三月十三日，中華民國人類遺傳學會(Taiwan Human Genetics Society)以及中華民國遺傳學學會(The Chinese Society of Genetics)共同在台大醫學院舉辦九十三年度年會，邀請到許多重量級的中外學者蒞臨分享新知。

開幕的貴賓致詞就帶動了現場對於國內遺傳學發展的期待。國民健康局林秀娟局長的演說提到，我國新生兒篩檢今年已實施滿二十年，對於先天代謝異常新生兒之早期篩檢及治療功不可沒。接著，中華民國人類遺傳學會理事長陳垣崇教授的特別演講中提到：「台灣於二〇〇二年一月開始一項基因醫學的國際研究計劃，其中，台灣基因組資料庫超級對照組(Super Control)已完成收案，而利用ENU(EthylNitrosourea)，已在小鼠上成功建立楓糖漿尿症(Maple Syrup Urine Disease)的動物模式，有助對此症之了解及研究，」可說是一大進展。美國健臻公司代表Edward Kaye博士表示，從實驗室到臨床，比較世界各國孤兒藥研發的歷程，以及罕見疾病法制及施行，我國是全球第六個施行的國家，十分難得。

龐貝氏症酵素治療

這次研討會的主題是溶酶體儲積疾病與其藥

物治療發展。在專題報告的部分，Alan Smith博士、台大醫院楊智超醫師、台大醫院吳美環教授、彰化基督教醫院兒童醫院林清淵教授、美國杜克大學D. Millington教授等人都發表精彩的演講及研究發表。

其中，台大醫院胡務亮醫師的研究「台灣的龐貝氏症患者的自然史及治療經驗」，是國內所進行的一項藥物試驗研究，成果相當鼓舞人心。研究所收集到168位個案，經過一年多的追蹤，證明酵素治療對患者的健康情形有顯著的改善！配合該研究的龐貝氏症患者程程，目前每兩週施打一次rhGAA(recombinant acid α -glucosidase)。程程的母親賴小姐表示，程程接受酵素治療已一年又三個月，他的心臟在接受治療後沒有再繼續肥大，她現在可感覺到程程會想要將腳抬高，頭部也較為有力。另外，程程每週接受物理復健，針對兩耳的聽力受損也有安排語言治療。當初程程因為小小超過受試者年齡二天，差一點就失去了接受這個藥物研究計劃的機會，賴小姐特別感謝醫師們為程程所作的爭取。

此次年會結合了遺傳學在臨床與學術上的最新發展，使專業人員獲得許多國際資訊，也對於未來孤兒藥之研究及發展更具信心及希望。■

相遇多發性硬化症

來自物理治療師的關懷

◎台北市物理治療師公會理事長 簡文仁

多發性硬化症（Multiple Sclerosis）是一種自體免疫性疾病，懷疑是第6對染色體基因的變異，因某些不知名的原因誘發，產生的抗體竟然攻擊起自己中樞神經的髓鞘，造成神經軸的裸露，使神經的傳導功能失常，並因去髓鞘、結疤、纖維化而形成很多硬結。

多發性硬化的朋友，是值得我們彼此互相、仔細，好好多看一眼的朋友。因為他們的病情變化多端，有「千面女郎」的封號，常常經過多次的看診，很複雜的檢查，甚至好幾位的醫師，才能確定診斷出是多發性硬化；另一方面，多發性硬化的朋友，很多都會影響到視神經，常常到後來都會看不清楚，甚至失明。如果醫師好好多看一眼，趁早診斷出來，及時安排治療計劃，可以把病情控制得好一點；多發性硬化朋友也應該多看看親友，多看看這美好的世界，把影像存檔在大腦中，日後即使眼睛不行了，也可以隨時在

心中倒帶重映，享受過去美好的回憶。

作為物理治療師，我有機會和幾個多發性硬化朋友結緣，提供一些專業上的知識，讓他們在行動上、在生活上做得更好，過得更獨立，但常常也會有力不從心的時候，感覺很愧疚，幫不上什麼忙！反而是病人回過頭來安慰我，只要有一顆關懷的心，真心關懷，大家交個朋友。當知道有人在乎你，在乎你今天過得好不好，在乎你明天怎麼過，那就是活著的理由。所以，治療本身已不是那麼重要了。畢竟，開朗、樂觀、愉悅的心情，還有別人的真心關懷，絕對是罕見疾病的靈丹妙藥。

多發性硬化症協會已經成立，希望病友們能相互打氣，相互關懷，醫界及社會也能付出一份愛心，一起努力，讓多發性硬化的朋友，不因人少失援而孤單，不因疾病不明而恐懼，彼此多看一眼，因為關愛的眼神，可以照亮心中的黑暗。



醫療檔案

「物理治療」（簡稱PT）是利用聲、電、水、冷、熱、力、光等物理因子來預防、鑑別、評估、治療病患的醫療專業，主要內容包括：功能訓練、運動治療、儀器治療、徒手治療與科技輔具等。對於慢性失能者，依照其功能或自我照顧能力，可提供之不同程度的照顧，使其能保有自尊、自主、有品質的生活。有需要的病友可洽詢鄰近醫療院所，利用物理治療門診或居家服務團隊，改善生活功能。

見彼思己 邁向國際

參加美國亨丁頓舞蹈症病友活動有感

◎本會醫療服務組組長 陳冠如

二〇〇三年十月底，很榮幸有機會參與全美亨丁頓舞蹈症北卡羅來納分會（Huntington's Disease Society of American-North Carolina Chapter）病友聚會，其總會座落在紐約，負責管理各分會及資金籌募等工作，運作目標是定期提供病患醫療新知及促進病患健康，並提供研究經費進行亨丁頓舞蹈症相關研究。（如想了解更多近一步消息，請參考網站：<http://www.hdsa.org/>）

基因診斷 嚴守倫理

美國亨丁頓舞蹈症協會規範了「基因診斷原則」（HDSA genetic testing guideline），要求醫療院所必須進行事前的遺傳諮詢、神經學評估、心理學評估、事後的檢驗結果告知以及後續追蹤會談等五大檢驗步驟，期望個案在充分告知且自由抉擇的條件下，完成基因檢查。

活動邀請資深護理人員Marcia Van Riper主講亨丁頓舞蹈症基因診斷的影響。Riper發覺許多非教學級醫院的醫護人員，並未依據此基因診斷原則來進行個案基因檢驗。Riper藉由訴說小故事來曝露一般民眾對基因檢驗的無知，一位男子在進行基因檢測後表示不願意知道檢驗結果，但因醫院秘書為男子好友，便將結果洩漏出去，其後果不堪設想。因此，Riper提醒遺傳專科醫師或諮詢

師必須負起教育相關人員的責任，且須嚴謹而專業的解讀檢驗過程，以避免造成病家傷害。

學習觀摩 虛心求教

經由此次觀摩學習，我發覺到美國病友所面臨的倫理、安養、保險及工作等問題與台灣病友相仿。目前國內專家學者在基因檢驗倫理方面已多有共識，認為檢驗原則應參考國外標準，也需發展本土化模式，來符合國內需求。我也覺察到台灣病友團體在爭取病友生存空間及權利上，並不亞於美國病友組織，但我們仍持續虛心求教，期望與國際同步發展。■

新書上架

小於萬分之一的世界—— 罕見疾病者的尊顏

出版／行政院衛生署國民健康局

訂價／250



本書以寫真的方式，報導了五位罕見疾病患者的生命歷程與生活真實面貌，分別是：脊椎性小腦萎縮症、三好氏肌肉萎縮症、瓦登伯華氏症候群、成骨不全症、肝醣儲積症，他們都有著質地堅強的生命，希望社會能夠真正理解並接納，給明天新的希望。

（意者請逕至城邦文化門市或各大書局訂購）

平衡全家身心靈

漸凍人照顧者工作坊

◎本會研究企劃組組長 陳怡

運動神經元疾病病友協會（漸凍人協會）於三月十三日和二十七日兩天舉辦「家庭照顧者工作坊」，約有十多個病友家庭參與盛會，活動藉由提供安寧照護、芳香療法、藝術治療等平衡身心靈療法，讓病友及家屬能學習到最新醫療照護方式。

知性學習

許多罕見疾病家庭都會碰到如何照顧及如何因應照顧壓力產生的生活適應問題，漸凍人（運動神經元疾病）的病程發展緩慢，病友從發病初期到生命終點，約有數十年的時間，起先會是手掌或腳掌兩側對稱性肌肉萎縮，而後漸漸失去四肢行動能力，甚至連吞嚥、呼吸都變得困難，因此，學習如何與疾病相處是病友和家屬最重要的議題之一。

台北榮總蔡清標醫師明確告知，目前最可信的醫療方式是以使用神經保護藥劑來減緩病程演進為主，另外再搭配其他抑制發炎藥物以減少不舒適感，及多攝取含有維生素C、E和肌酸的食物和營養品等。蔡醫師也與病友及家屬分享國外參訪開會經驗，並提供許多藥物、電腦輔具、呼吸器等最新發展訊息，藉以增強病友與疾病抗爭的原動力。

感性交流

照顧壓力源已不完全是醫療和經濟層面，該如何為心理找到一個釋放的出口也是多數家屬所冀望的。協會找來國內安寧療護、芳香療法、藝術治療等課程講師，帶領參加家屬和病患嘗試使用非言語外的溝通方式、拍痧、薰香、測驗心理壓力程度等紓壓方式，試圖提供病家各式各樣尋找身心靈平衡的資源，現場反應相當熱絡。

課程中，隨著放映漸凍人末期症狀的投影片，學員閉著眼靜靜聆聽，臉上掛著二行晶瑩淚痕，表情雖平靜，卻可感受其內心劇烈翻騰。協會社工談到，初加入協會的病患，因尚未適應身體上產生的巨大變化，眼看到未來自己可能會經歷的狀況，心裡有無以言喻的痛楚，雖然誰也不能代替他們受身體上的苦痛，但協會及所有會員家屬會用時間來一路陪伴支持。

筆者有幸參與此盛會，見著人間至苦和至愛，看到許多關懷種子生根發芽，心中不禁給予這群勇士由衷的祝福與崇高的敬意。■

讓愛永流傳

記肌萎縮症病友全方位研習營

◎社團法人中華民國肌萎縮症病友協會總會社工 蕭秋萍

二月七、八日兩天，爲了讓北中南全省會員就近參與這次全省性的活動，協會選擇在鹿港天后宮附近的彰化立德文教休閒會館舉行這次的研習營，參加的病友、家屬及志工約有170多人。

研習營第一天的開場活動爲復健及輔具講座。我們邀請國科會中區身心障礙者輔具資源中心復健師及治療師施啓明先生，針對肌力衰退的情形，以及容易產生併發症的種類，介紹在不同時期、不同運動項目及不同物理治療的復健重點。

現場有輔具展示與諮詢攤位，包括九家廠商參與，到場輔具展示項目則有電動床、擺位椅、特製桌椅、電動輪椅、特製輪椅、特製推車、坐墊、伸縮軌道、生活輔具等。「台中縣聲暉綜合

知能發展中心附設輔具中心」甚至有提供現場的輔具維修服務，有些家屬就推著病友平日賴以行動的輪椅，讓專業人員免費維修，並詢問平日使用及保養注意事項。

第二天進行教師表揚活動，本會藉由表揚推動特殊教育表現卓越之教師，以轉達本會對特殊教育的重視及對教師專業的肯定，讓愛的表現處處流傳。另外，本會也安排肌萎縮醫療講座，邀請臺大醫院基因醫學部蘇怡寧醫師主講「肢帶型肌肉失養症（LGMD）基因分析研究」之成果分享，提供病友最新醫療知識及現場諮詢服務。針對小病友們，本會設計紙黏土手工藝教學，由捏麵人講師來教導小朋友捏著各式各樣充滿喜氣的舞獅掛飾。

這次的活動可以順利成功，非常感謝病友、家屬及各大輔具廠商的熱情參與，也要謝謝內政部、罕見疾病基金會在經費上的補助，讓整個活動更有生有色。■



▲肌萎縮症病友邱小弟仔細聆聽輔具之說明與用途。

企鵝家族前進美國

參加美國運動失調基金會心得

◎社團法人中華小腦萎縮症病友協會理事長 朱穗萍

自二〇〇〇年籌組中華小腦萎縮症病友協會以來，爲了加強對疾病相關訊息的了解，本會一直與美國運動失調基金會（簡稱NAF）保持良好互動，期望藉由網際網路，取得最新相關醫療新知。

NAF成立於一九五六年，分會會員分佈美國各州及加拿大、韓國、澳洲等國家。NAF成立的終極目標是爲了讓小腦萎縮疾病得以治療，爲了推動家族遺傳疾病人性安養，NAF支持鼓勵相關醫療研究，讓醫療專家學者得以於年會中提出最新研究報告。

本會於二〇〇四年二月二十七日至二月二十九日三天，參與NAF在美國加州聖地牙哥舉行的年會，此次由我、本協會秘書長黃玉春、及台北榮總神經內科宋秉文醫師一起參與此盛會，此行除了與美國研究SCA（小腦萎縮症簡稱）團隊進行專業交流外，並期望能邀請美國專家學者來台參與五月二十五日國內第一次SCA專題國際研討會。

此次參加人數多達五百人，與會者大多是病友及病友家屬，三天研討會中涵蓋不同主題，第一天就病友需求部分，針對就業、復健、輔具資訊提供、照顧經驗等經驗分享，後兩天則是專家學者發表最新醫學研究報告。

本協會於此次年會中，透過提供本會英文簡介及相關代表物品，如「企鵝家族」T恤、本會會歌CD片、小企鵝吊飾等，贊助NAF大會作慈善募款，讓五百多位不同地區的病友、家屬及研究團隊認識我們，達到國際交流的目的。

中華小腦萎縮症病友協會短短創會至今三年，除了尚無能力支援醫學研究經費外，但在全力配合基礎醫學研究上是已獲諸多肯定。我們在推動有關復健娛樂化，像是輪椅太極拳、非洲鼓、打擊樂等等活動，還有推廣心靈科學，幫助病友與家人的ARC情緒管理等等，在提昇病友生命力的課程上，皆有看到成效，其實我們也可以說「玩嘛沒輸人」。■



▲本圖為台北榮總宋秉文醫師、本會朱穗萍理事長、本會黃玉春秘書長與國際友人合影（由左至右）。

活在當下，與我同行

◎苯酮尿症病友 阿誠

其實，剛開始與罕見疾病基金會接觸時，我很擔心我的身份曝光了。因為我周遭的朋友，他們完全不知道也不瞭解我的身體狀況，而我也很難跟他們解釋，畢竟我的狀況是很難和人解釋清楚的。而且，可能我是個好強、愛面子的人，我會在乎別人的看法，有些病友可以樂觀坦然去面對自己的缺陷，但我寧願選擇偽裝隱藏，我還沒有勇氣與大家一起站出來分享心路歷程。

回憶起來，我的疾病一開始並沒有被發現，而我也就這樣迷迷糊糊的走過這些年頭。從高中時代到成為社會新鮮人，這段時間憑藉著對自己的信念，努力克服發病時的不舒服，很幸運的，我平安度過那段時期。但幾年前的病情發作，讓我的生活有了大轉變，當時病情有如排山倒海似的，一發不可收拾！還好我遇到不錯的醫師，即時把當時病情控制住了，我也很感謝當年和我一起工作的夥伴，在工作上他們幫了我很多忙，無後顧之憂。

病好後，因為身體無法負荷前一份工作，我轉向在家附近的便利超商工作，其實一直都很慶幸自己沒有因一時疏忽，而造成日後無法彌補的後果，這些年來，自己的身體狀況也都保持的不錯，頓時覺得老天還是很眷顧我的。

最近常覺得一個人一生當中，會經過不同的階段，有時會一帆風順平平安安，有時會歷經挫折不順利，但是人生不就是如此嗎？記得在我高中時期，有位老師曾說過：「我們永遠無法預知明天會怎樣，只要平安度過今天，這就是一種幸福。」

在看過與經歷過人生的無常後，讓我感受到生命的脆弱，我終於知道人生的道路上，端看自己如何去看待這些曲曲折折。現在的我真的期望所有的病友都能夠和我一樣，把握住現有的一切，活在當下，一起加油！走我們自己的人生！

本會前副執行長柯青芬 旅美消息



親愛的朋友，您們好：

我現在人在美國華盛頓州進修及充電，終於較適應這兒的天氣及生活了。

有些朋友我來不及在出國前向大家說再見，請原諒我藉會訊在此問候。因為去年我發生一個車禍，身體一直未調整過來，常常在工作當中忘記事情，實在是倍感壓力，怕耽誤工作；加上一直想出國再進修，只是投入基金會的服務工作，一下子竟然就是四年，嘿嘿，這次終於可以跑出來休息一下囉！

還記得剛來美國的第一個月，每晚必作夢，每夢必是與基金會的人事物有關，而且還不重複，今天是陳姊，明天就是曾老師，再後天來個蔡先生……許多人都出現在我夢中了。不騙你，這個月已是第三個月，我竟夢到要去扶輪社介紹基金會，不知讓何事給擋擱，真把我緊張死了，夢醒了，還在緊張……真有趣！看來人在美國，心還是和你們在一起呀！

各位親愛的朋友，歡迎與我聯絡，我也期待著來自台灣的消息～

祝 好

青芬，於美國華盛頓

寶貝， 妳是爸媽生命中的最愛

◎ 佝僂症病童家長 徐先生

寶貝，爸爸和媽媽並沒有忘記今天是妳長尾巴的日子！老爸實在是不忍見到你臉龐上，因同學不克前來參加慶生會所顯露出的失望表情，決定用聲東擊西策略，試圖分散你的注意力，希望能讓你這次生日與往常一樣的快樂；看著你稚嫩笑顏，我一時感觸良多，一段塵封已久、錐心泣血的往事，霎那間又浮上腦際...

十二年前，同樣的病曾經無情的從老爸身邊，掠奪了妳未曾謀面的二哥生命，我依稀記得當時還懷著你的媽媽，呼天搶地似的，而老爸我更是一雙眼紅腫的活像兩顆胡桃，痛不欲生的感覺，絕對不是一種抽象的形容詞！本以為十二年前的今天，爸爸與媽媽生命的旅程中，能因妳的誕生而沖淡哀憫帶來喜悅，那知道，是另一個殘酷惡夢的開端。

那年妳還不滿三足歲，在一次極為稀鬆平常的跌倒事件，意外發現你需要長期背負的苦痛，看著妳瞬間失去孩子該有的天真笑顏，取而代之的是揮之不去的恐懼，而懦弱的老爸也只能眼睜睜看著各式各樣的醫療器具，像酷刑似的使用在妳幼小的軀幹上，從妳的眼眸中，老爸看到無奈，也看到你肉體被無辜擺佈的無助！

這九個年頭，妳是如何熬過持續追蹤的苦

痛、吞嚥磷的味道？如何應付因服用磷而產生牙齦間發炎的副作用？穿著硬梆梆的矯正鞋走路，如何忍受摩擦而造成皮膚潰爛？如何承受被同學叫做「無敵鐵金鋼」的哭泣與掙扎？孩子！你可知你的折磨，也都是——痛在我心頭！

多少午夜夢迴，我不禁仰望長空，感嘆科學發展可以從登陸月球到火星探索，但對基因或染色體等遺傳學知識領域又是何等的無知？姑且不論各人苦不堪言的身心折磨，那些身罹怪病的孩子們，他們什麼時候才能擺脫命運的糾纏？當我們面對各自的心肝寶貝時，就如同面對一顆不知生理時鐘何時會引爆的炸彈，照顧罕見疾病子女的各個家庭，斑斑血淚的心路歷程又豈是三兩百字可一言道盡。■

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症 (X-linked Hypophosphatemic Rickets)

此症是缺乏磷所造成的罕見疾病，通常患者在嬰兒早期發育正常，但到六個月時，血清的磷值降低，造成生長減慢、骨齡遲緩和畸形現象。目前治療上是採用口服中劑量維生素D2及高劑量無機磷酸鹽，並且要定期追蹤作血液和X光檢查，也需配合骨科醫生針對畸形給予矯正或手術治療。

罕見天籟 羅馬扶輪社首演

◎本會病患服務組專案專員 陳郁琇

本會在去年九月創立潛能開發表演工作坊，所屬的「罕見天籟合唱團」，經過近半年的潛沉，終於在三月二十六日中午正式走上舞台！十分感謝羅馬扶輪社提供演出經費，還有熱誠關懷的舞台和掌聲，罕見天籟合唱團開始踏出表演的第一步！

在濕冷的風雨中，本會罕見天籟合唱團的成員不辭辛苦，不因身體上的病痛阻擾，準時抵達了第一次登台演出的會場——羅馬扶輪社接證七週年慶祝大會。為了這一天的到來，團員們除了平時星期六的上課教唱，還有回家積極練習外，更主動的配合黃南海老師要求完美的訓練。

「河水」、「多那」、「爸爸愛媽媽」三首表演曲一結束，台下的朋友除了鼓掌歡呼，更爆出安可、安可的邀請，團員們笑著以另一首拿手好歌「小乖乖」，回贈給台下聽眾們的熱烈掌聲，在場的所有人都不約而同的和彼此融合在一起。回家的路上冷風依舊，病友們帶著成就和滿足，走出大門的心格外溫馨甜蜜。■



紅利換愛心 感謝富邦用卡人

◎本會活動公關專員 洪聖惠

富邦銀行舉辦「紅利積點變現金 富邦為您送愛心」的活動，本會為九十二年十月到九十二年十二月的候選單位。短短的三個月內，富邦信用卡捐款人捐獻了十五萬多的愛心給本會，總共有1,021人次以每2,000點的紅利兌換點數，換取150元的善款捐給基金會。本會行政組已將所有的收據開立完成，並寄到捐款人的手上，感謝每一位默默捐獻您的愛心的朋友們。■



猴年見喜 彩券公益捐贈

◎本會活動公關專員 洪聖惠

過年期間，本會收到一個50萬的大紅包，來自化名「蔡家人」善心捐款。二月五日元宵節當天，台北銀行於中壢舉辦戶外開獎活動，在桃園縣長朱立倫的見證下，本會、國內26個社福團體及桃園縣政府，同時獲得19位樂透頭獎得主的捐贈，總額達新台幣1,885萬元。本會有幸獲得到樂透得主的愛心分享，期望在未來一年，罕見疾病基金會能夠持續得到社會各界的扶持與祝福，進一步為改善罕病患者的生存空間而努力。■



安麗向病童致敬 獎助生命的鬥士

◎本會公關組組長 潘美緣

安麗公司以及安麗公司的皇冠大使直系直銷商傅後堅先生，共同提供二百萬元的經費，協助本會成立「One by One罕見疾病病童獎學金」，以鼓舞這些罹病的孩子們在學習、成長的路途上，不覺孤單。安麗公司表示：當他們看到了本會所幫忙、輔導的這些病童與家庭，掙扎在身體、心理及現實壓力之間，仍然不放棄希望，對痛苦樂觀以對，不禁使他們對生命有更多的尊敬，對健康有更多的珍惜！

「One by One」的意義與精神就是在強調：「我們要爭取一個又一個、更多人的力量加入，去幫助一個又一個、更多需要幫助的兒童。」安麗公司希望藉由社福團體的專業，協助推出一系列的活動幫助兒童，將One by One的精神在台灣發揚光大。由本會所主辦的第一屆「One by One罕見疾病病童獎學金」將在四月二十五日下午舉行頒獎典禮，當天並為得獎者與家屬們預備了High翻天歡樂party，歡迎大家共襄盛舉。■

肯邦設計師節 與病友同樂

◎本會活動公關專員 洪聖惠

肯邦設計師節已邁入第九年了，向來熱心公益的肯邦人再度邀請本會作為公益伙伴，在開春之際，以「尋找童真」為主題舉辦了室內演出、園遊會等活動。其中，病友的重唱組合，以「感恩的心」、「眼光」兩首歌曲與肯邦人分享，搭配優雅的長笛、琴聲伴奏，感動了每一位與會者的心。本會醫療服務組陳冠如組長，並扮演宣導的角色，鼓勵現場朋友重視優生保健，選擇「二代新生兒篩檢」作為生命的第一個健康檢查。■

聽你的故事 為你分憂

本會病友家庭關懷服務

◎本會病患服務組社工員 胡婉菁

在生命的舞台上，每個人都是主角，也是導演，用自己一生的時間去詮釋一段故事。目前本會納入服務範圍的病類有一百四十四種，服務的病友約有一千五百位，透過電話訪問和關懷訪視，我們得以了解在罕病家庭的故事，所發現的共同問題當中，醫療費用、遺傳污名、心理調適等是最緊急的需求，也是社工人員的服務重心。

醫療費用負擔龐大

迪迪（化名）已經六個月大了，但體重不到四公斤，目前還在加護病房努力中，迪迪有雙黑白分明的大眼、長而捲的睫毛，當他看到陌生人時，會感到害怕而默默地流淚，因為，迪迪是個肌肉無力的孩子，呼吸對他而言是件非常吃力的事情，可是，他仍然在奮鬥。而迪迪的爸媽，正在十字路口徘徊，是否為迪迪氣切？這個問題困擾他們許久，因為迪迪的爸媽擔心長期的醫療費用負擔不起，害怕專業的呼吸照護技巧學不來，懷疑自己的體力與耐力能撐多久。

即使大部分醫療費用已納入健保給付的範圍，即使還有重大傷病卡可以減輕負擔，但仍有龐大的醫療費用需支付，例如特殊檢驗、輔具、病房費用、看護費用，面對可預知的醫療支出，家長甚至可能忍痛放棄為小生命爭取存活的機會。

遺傳的痛揮之不去

「生下這樣的小孩我也不願意啊……可是為什麼我就是罪人？如果讓我早一點知道我會害了我的孩子，我就不會結婚、不會生孩子了……」：阿荷（化名）哭訴著。阿荷的先生是獨子，背負著傳宗接代的重責大任，為了延續健康的香火，阿荷的先生決定離婚另組家庭。

不可治癒性、遺傳性是罕見疾病的兩大特點，也是病友父母心中沉重的痛點，處在基因治療尚在發展的現代，罕病家庭要面對照顧病友的長期壓力、要面對親戚與鄰里的異樣眼光，最難以啓齒的是該如何告知親戚帶因的事實，最難堪的是面對配偶的離去而獨自承擔遺傳的罪名。

心理調適影響生活

父親是小腦萎縮症患者的阿觀（化名）說：「看到我爸發病後的樣子，我很擔心自己以後會不會跟他一樣，我不敢讓我女友知道我爸的病，我也不敢向她求婚，但是我真的很愛她，我該怎麼辦？」血小板功能異常的娟娟（化名）說：「每次班上的整潔課或學校有運動會時，老師都會自動把我排除在外，都不問我想不想參加。」大頭（化名）很喜歡工作的感覺，但是因為罹患代謝異常疾病，容易感到疲倦，懊惱的大頭說：「我又不是偷懶，我是真的會累，但我不敢講，我怕公司會因為我有病而不雇我。」



這些罕見疾病患者，跟一般人一樣，期望擁有完整的生活，交朋友、就學、就業、成家，但是困難重重，也有自己一個人無法解決的問題，如何透過篩檢避免疾病遺傳、如何幫助早發型病友融入社會、如何取得適合病友的資源，是需要透過醫療網絡、心理支持、社會福利的協助。

我們和你一起努力

上述這些案例，所透露出來的需求並非只是

單一，而是多重的，因此本會透過電訪、院訪、家訪的方式了解病友家庭的各項需求，社工員提供的協助有：心理支持、強化支持系統、整合社會資源等，陪伴病友家庭面對每一個抉擇的十字路口。為了更貼近一千多個罕病家族的心聲，今年度病患服務組增添了三位生力軍，期盼大家也能主動來電，讓我們知道您的需要！■

病患服務關懷專線：

(02) 25210717分機161~166

工作人員手札

沙漠裡 我看見花開

◎本會病患服務組社工員 胡婉菁

神秘的基因主宰了身體機能的一切，透過罕見疾病的呈現，我才得以窺知人體的奧妙與複雜，才驚覺原來每一個小環節對我們而言是如此地重要！因為是「病」，所以會期待可以復原、可以治療，當我們生病時，會給自己一個理由請假在家休息，但終身與病痛為伍的罕見疾病病友，是否有向疾病請假休息的藉口？

如果罕見疾病如同沙漠，那麼我看到的不只是遍地的黃沙，我還看到許多病友努力綻放出美麗的花朵——罹患尼曼匹克症的小病友，捐出零用錢幫助遠方的非洲難民；認真向學的威爾森氏症小美女，以第一名的優異成績擔任特殊教育學校的實習老師，以身作則當學生的榜樣；獨自在異鄉攻讀醫學博士，學成歸國前卻成了多發性硬化症病友，但她仍樂觀地繼續進行醫學研究，甚至期許自己為病友們在醫界找到一片天空；力量



▲本會病患服務組五名社工員。

逐漸喪失的肌肉萎縮症小兄弟，漸漸不能提筆，母親細心呵護他們得獎的畫作與陶土，讓這些作品為孩子們漸漸失去的能力作見證……病友所成就的精采，更顯珍貴。

每一次電話訪問與住院訪視，讓我對病友家庭的困惑與煩惱有更多的了解。對我而言，許多問題也是我第一次碰到，常常要試過各種管道才能篩選出可以用的資源，或可用的訊息，每與病友家庭互動過一次，我便成長一些些。或許您的身邊就有這樣的同學、這樣的同事、這樣的家庭，請多給他們一點協助、一點關懷，這條路將會因為有您的同理而更順利、更陽光……■

● 衛生署公告新增罕見疾病名單

序號	疾病名稱	中文翻譯(參考)	ICD-9-CM編碼
95	Multiple pterygium syndrome	多發性翼狀膜症候群	759.89
96	Idiopathic Infantile Arterial Calcification	特發性嬰兒動脈硬化	747.89
97	Miller Dieker syndrome	米勒迪克症候群	742.2
98	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	中鏈脂肪酸去氫醇素缺乏症	277.8
99	Hyperprolinemia	高脯胺酸血症	270.8
100	Cystic fibrosis	囊狀纖維化	277.00

源自：行政院衛生署公告，93年3月29日署授國字第0930400343號函

»» 活動預告

罕見疾病獎助學金 正式開跑

本會自去年起開辦的獎助學金，項目有清寒、成績優良、熱心服務及才藝優良等，第一屆獲獎者將在四月二十五日頒獎，第二屆開始申請至五月三十日止，歡迎在學病友申請！（洽詢本會分機163蔡瑞玉社工員）

就業資源大搜查 病友家庭來相談

要怎麼找工作？有誰可以幫忙？本會將在五月二十九日星期六，邀請病友和家屬們來了解台北市的身心障礙就業服務情報！如果病友您還沒有就業，有些疑惑自己是不是適合工作；如果病友您已經就業，有些煩惱或是抱怨；六月份，每個星期二和星期四上午的「就業潛能成長班」可以發現自己解決問題的靈感和動力哦！

（洽詢本會分機163蔡瑞玉社工員）

»» 資源快報

原住民二代新生兒篩檢 持續補助中

本會提供原住民朋友補助，讓初生的孩子都能夠享有生命第一份健康禮物！意者請洽詢您的婦產科醫師，或本會分機151陳冠如組長。

健保經濟紓困專案 申請即將截止

健保局為解決長期繳不起保險費的民眾、低收入邊緣戶之納保問題，實施「經濟困難民眾納保優惠法案」，申請最後期限為今年六月五日，詳情請向各分區健保局洽詢。



»» 封面故事

「罕見天使」楊玉欣是本會代言人，也是罕見疾病病友。因為雙腳肌肉無力，走路不方便，她總是笑著說：「我知道大家都在看我。」玉欣相信只要放開心胸，就有人願意幫助自己，她不在意辛苦地奔波宣導，為其他受苦的人挺身而出，讓人們看到生命的精采珍貴，是使命也是幸運。

（來源：「小於萬分之一的世界」，國民健康局出版，城邦發行）