



發行單位：財團法人罕見疾病基金會

發行人/李永勝 社長/曾錦保

編譯顧問/鄭耀訓

編譯/楊永祥、陳怡行、徐麗萍

美術設計/宏冠藝術印刷股份有限公司

編譯委員/李永勝 陳光平 蔡錦仁 林秀娟

林曉沛 林應川 邱勝秀 陳柏白

蔡元德 吳益昌 霍景輝

訂客字號/衛署醫字第8022340號

本會科事室第一編譯/19340872

郵政特准掛號/財團法人罕見疾病基金會

郵政特准掛號/19343551

寄址：104台北市中山區中山北路二段5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

頭條新聞



二代新生兒篩檢 心愛原住民寶貝

◎本刊訊

您是否知道，原住民新生兒罹患代謝疾病的機率高出國人平均值許多，以楓糖尿症（MSUD）為例，全國二十名病例中即有十四名為原住民幼童，這些孩子可能還沒來得及牙牙學語，就無聲地向世界道別，留給家人無限的遺憾與自責。現在，這一切可以改變，本會結合各方資源，送來珍貴的生日賀禮，「原住民二代新生兒篩檢先導計劃」自九十二年十月一日開始起跑，將持續進行至九十三年十二月底，補助每位原住民的新生兒篩檢費用，預計將照顧全台灣八千名原住民新生兒。

有別於傳統新生兒篩檢，五種先天性疾病分別採用個別檢驗方法，「二代新生兒篩檢」以先進的Tandan Mass串聯質譜儀，只要新生兒的幾滴血，就可以一次篩檢二十種以上的罕見先天性代謝疾病，包括胺基酸、脂肪酸、有機酸等類型。

根據國民健康局的統計數字顯示，目前國內有十四名楓糖尿症的原住民患童，這些孩子，除了有著相同的基因缺陷，他們的家庭往往有著相似的樣貌：年輕的小

目錄 Contents

頭條新聞

二代新生兒篩檢 心愛原住民寶貝 / 1

視障原住民兒童 動力火車愛心代言 / 3

又一場社會革命 / 4

焦點話題

罕見疾病藥物及防治法立法三週年專輯

回顧與展望研討會 / 7

修法主題討論 / 8

親兒藥害政策 / 9

全民健保實施後 / 10

新生兒篩檢制度 / 11

編譯諮詢人才培育 / 12

編譯諮詢中心發展 / 13

活動報導

原來我可以這樣吃 代謝異常營養教育在台中 / 14

十個罕病故事 追尋身心障礙者就業之路 / 15

跑吧花田電視劇 演出罕見生命 / 16

黃美英的演出 / 16

一起學習 一起進步 / 20

免費旅遊服務 尚享冬保健加防 / 21

勸業布偶還原來 校園巡迴演出 / 22

了解罕病系列

威廉氏症候群 天生演說家 / 24

研究新知

臺灣編譯醫學學術研討會記實 / 26

小兒麻痺疫苗接種與疫苗交流 / 27

螢火蟲家族

終於找到家人 肺節性硬化症聯誼會週年慶 / 28

用生命演義 小兒腦萎縮症治療學會 / 29

個人開始秀自己 物產臺灣新聞 / 30

遲到的物產報導 多發性硬化症協會年會 / 31

快樂星期六 表演工作坊開發無限可能 / 32

愛心齊步走 / 34

年報 / 37

捐款芳名錄 / 38

訊息窗口 / 40

爸媽、國中畢業學歷、不定期的工作機會...疾病的降臨帶來了嚴苛的考驗。有的孩子出生不久就離開父母的懷抱，診斷書上，留著「病因不明」四個字，也留給父母無限的傷痛；有的家庭，孩子接二連三的出世，也接二連三的離開人世；大部分都是太晚確立診斷，而有發展遲緩和智能障礙的情況。

為了讓每一個原住民新生命都沒有遺憾，本會與全台三大篩檢中心（臺大醫院、台北病理中心、中華民國衛生保健基金會）共同合作，並募得了ING安泰人壽、台北銀行公益慈善基金會、統一藥品婕若琳、美商健臻台灣分公司、華宇藥品、吉帝藥品、科戀生物科技各企業的贊助，凡是民國九十二年十月至九十三年十二月底出生的原住民新生兒，憑著父親或母親的戶口名簿影

本，填妥同意書後，在全國各地婦產科診所與醫院做二代新生兒篩檢，皆由本會補助每件篩檢費用四百元。

二代新生兒篩檢是小寶寶不可缺少的健康檢查，我們衷心希望早期發現，早期治療，讓每一個孩子可以健康長大！■



病家現身說法

小睦媽媽：及早診斷是一種幸運

「為什麼我的孩子會這樣？」當年面對嘴唇發紫、身體抽搐卻查不到病因的小睦，年僅二十出頭的年輕媽媽，心中充滿了疑惑與不安，送到小診所無法處理，再被轉到三軍總醫院作了一堆檢驗，才知道這是楓糖尿症。和絕大多數的病童家長一般，小睦媽媽說：「碰到了，沒辦法」，就這麼勇敢走過來。現在，她已經能坦然地面對孩子的病，每天認真做營養功課，細心控制孩子的蛋白質攝取量，小睦那對原住民持有的大眼睛，又閃閃發光了。

小睦媽媽現在已經懷孕六個月，說到肚子裡的孩子，情緒很複雜。她知道孩子罹患的是隱性

的遺傳疾病，原本打定主意：「不要有兩個生病的孩子讓一家人受累。」直到幾個月前把檢體送到國外作產前診斷，得知這一胎是個健康寶寶，才放心不少。

小睦的媽媽鼓勵所有父母都選擇二代新生兒篩檢，就算「中獎」了也不必太擔心，因為有醫師認真治療，還有營養師細心指導飲食，這樣的孩子也可以健康長大，而且再生下一胎時也能有所準備。知道原住民二代新生兒篩檢的計劃，她興奮地說：「這樣子每一個原住民同胞都能早早知道孩子的問題，真是太好了。」

祝福原住民兒童 動力火車愛心代言

◎本會活動公關組代組長 洪聖惠

「原住民二代新生兒篩檢」邀請到藝人動力火車，為這一系列公益活動代言。記者會現場，動力火車與一群健康活潑的原住民孩子們，一同唱出傳統歌謠「感謝上蒼」提醒所有迎接新生命降臨的原住民父母，別忘了為小寶貝選擇第一個免費健康檢查。

這是動力火車第一次接觸到罕見疾病，尤秋興和顏志琳雖然還搞不清楚這些複雜病類是怎麼一回事，但是知道罹患楓糖尿症的小米、小睦、小豐，必須與疾病對抗一輩子，心裡不禁浮起這樣的念頭：「怎麼會是你們？」所以一口答應為「原住民二代新生兒篩檢」活動代言，提醒原住民朋友要記得為小寶貝做免費篩檢。

宣導海報上，動力火車與一群原住民孩子傳達出希望和活力，手裡抱著的小寶貝笑得好開心。二個大男人談到進棚與小孩子拍照的經驗，直說手忙腳亂：「小baby出生才一個月，見到不熟的人會害怕，只好先請他們的爸爸媽媽先哄小孩，等小baby笑的很開心的時候再換我們抱，攝影師就得趕快拍。」原來，照片裡孩子的笑容是這麼來的，不是動力火車的功勞。

尤秋興說：「這次我們做公益活動最受感動的一次，因

為感覺上是基金會還有很多朋友一起來幫助我們原住民。」顏志琳說：「很多時候原住民的事情很容易被忽略，再加上又是真的很少見的罕見疾病，連我們也是因為代言這個活動，才開始了解，原來有這種代謝異常的病，而且在原住民身上發生機率這麼高。」雖然嘴巴說不知該怎麼表達這次罕見的代言經驗，但是他們還是將心聲說了出來：「我們只是請大家幫忙，也向大家說聲謝謝。除了感謝，還是感謝。」

其實在這次活動當中，不論是拍攝照片，還是出席記者會，二位藝人朋友可以說是全力幫忙，十分讓人感動。當我們看到原住民小孩子們看著他們的樣子，那眼神，那興奮，彷彿是「民族英雄」站在面前，更肯定找對人了！動力火車的愛心代言，為「原住民二代新生兒篩檢」加入力量，一定會讓更多原住民新生兒受到祝福。■





又一場社會改革

堅定推動二代新生兒篩檢

◎本會研究企劃專員 陳怡仔

本會倡導二代新生兒篩檢，至今已邁入第四個年頭。本文從曾敏傑執行長的述說中回顧這段歷程，帶您走入一個看似不自量力的夢想，卻再度超越現實思維，撼動社會體制...

政策二十年沒進步

本會曾敏傑執行長說起新生兒篩檢制度，對政府難掩失望。他表示，民國七十六年起政府推動優生保健，補助每一個新生兒都進行篩檢，大大地提升國民的健康品質；然而二十年來，整個系統欠缺全面性的徹底檢視，一直維持著篩檢五種疾病、補助一百元的陽春菜單，可以說絲毫沒有進步。

在健康意識高漲的現今社會，伴隨著生育人數的下降，家庭願意為兒童投入的醫療資本相當可觀。執行長表示，以台北病理中心、台大醫院、衛生保健基金會等三大檢驗機構來說，民眾自費進行「二代新生兒篩檢」的比例平均有六成！這項檢驗對大部分的父母而言，可以說是相當重視。停滯不前的新生兒篩檢政策，與民眾需求相形之下捉襟見肘，腳步遠遠落在民眾的期待之後。

政府的消極不作為，除了可能影響新生兒，也讓後端的醫療、教育和福利系統付出更大的社會成本，因為這些先天性代謝異常疾病的初期症

狀，常被誤認為腸胃不適、個性異常甚至是中邪，延遲正確診斷與治療而導致智能障礙、運動能力失調等案例不斷發生。

「政府不做，我們做」

在政府遲疑篩檢罕見疾病盛行率過低，及不符合成本效益考量之時，罕見疾病基金會毅然決然地投入。執行長重申社會改革的決心——「政府不做，我們做！」他說，基金會雖然沒有公權力介入醫療或教育，卻可以透過倡導與方案補助，讓每一個國民重視罕見疾病防治的觀念，並開發民間捐獻的資源，補助更多新生兒進行二代新生兒篩檢。並推動與大型篩檢中心合作，補助部分費用以提供民眾誘因，促使這項服務有更多民眾主動要求，而有更多醫療院所主動提供篩檢。

最初，各界對於二代新生兒篩檢缺乏信心，質疑應用串聯質譜儀來篩檢先天性代謝異常疾病的敏感度和可信度，所以本會先行補助率先採用的中國醫藥學院附設醫院及台大醫院每件四十元的材料費，累積了國內初期的篩檢經驗。

在多家醫院都陸續採購這項先進設備之後，



本會進一步思考，若保障子女免於先天代謝異常疾病危害智能和生命的風險，只須花費數百元、程序也相當方便，那麼，沒選擇二代新生兒篩檢的是那些家庭？所以本會再將資源投注在最需要的地方，除了持續加強一般大眾的教育宣導，更積極協助沒有能力購買服務的族群，包括低收入戶、偏遠地區、原住民等特定罕病的高危險群，以杜絕疾病加劇弱勢處境的可能性。

九十一年起，本會補助金門縣全面實施二代新生兒篩檢，如今金門縣政府已持續全額補助當地民眾這項檢查；九十二年再推廣原住民朋友使用這項服務，九十三年更將針對低收入戶提供協助。堅定的腳步，就是要讓墨守規矩的政府，看到系統有可能更新，民眾的期待必須被回應。而當台北市政府衛生局有意規劃以補助市民的方式推廣二代新生兒篩檢之際，本會上下以及長期投入的醫界友人都感到欣慰。執行長表示，這是罕見疾病防治及藥物法立法之後，又一場社會改革，民間將努力到政府體認到自己的責任為止。■



本會歷年二代新生兒篩檢補助一覽表

單位：人、元

項 目	中國醫藥學院附設醫院	台灣大學附設醫院	台北病理中心	合 計
總補助人數	2,694	46,787	500（金門地區新生兒）	49,979
總補助金額	80,820	1,830,300	80,000	1,991,120

說明：

- 1.統計期間：2000年12月22日至2003年7月31日止。
- 2.中國醫藥學院附設醫院：補助期間為92年12月20日至92年12月31日止，每位新生兒補助基本耗材費30元整。
- 3.台灣大學附設醫院：補助期間為90年8月1日至92年7月31日止，偏遠地區及低收入戶新生兒補助全額300元整，其餘新生兒每位補助基本耗材費30元整。
- 4.台北病理中心（金門地區新生兒）：補助期間為91年6月1日至92年12月31日止，每件補助全額400元整。

罕見疾病 藥物及防治法

立法 3 週年
專輯

曾經，有藥買不起，有病不敢說，罕見疾病病患和家屬只好用最不願意的方式，走到鏡頭前面哭喊生存權。一個，二個，三個．．．人數極少的弱勢者，竟感動無數人心，打破醫療與社會的桎梏！

民國八十九年，罕見疾病藥物及防治法通過，這是全世界第五個專門保障罕見疾病病患的法案，更先進的採取了「防治」的概念，決意要超越生命傳承的缺憾。

立法至今三年有餘，老朋友藉著研討會相聚，再回顧過去，驚嘆毅然投入的勇士，感恩義氣相助的俠客；展望未來，看到許多新朋友前來關心這個議題，彼此期許一起攜手努力！本期會訊摘錄研討會報告及交流的主題，與您分享。

回顧與展望研討會

三年有成 期待更盡完美

◎本會研究企劃組長 楊永祥



本會與台北市立婦幼綜合醫院於十二月十九日，於公務人力發展中心，舉辦為期一天的「罕見疾病防治及藥物法三週年回顧與展望」研討會，相關產官學及病友團體代表齊聚一堂，針對罕病法實施三年多以來的成果進行專案報告，並就多項議題進行意見交流。

會中，多位貴賓就罕病相關議題提出報告（詳見本刊第九至十四頁）。主管機關國民健康局林秀娟局長表示，未來將結合衛生、社政、教育、新聞等跨部會的力量，協助罕見疾病患者能夠有一個更友善的生存空間。長期致力於罕病醫療人權的江綺雯和趙良燕二位立法委員，以及立法委員李鎮楠辦公室丁復華主任都到場致詞，他們帶領與會者走回當年同心立法的過程，也提出了積極修法的方向。

從八十九年一月十三日「罕見疾病防治及藥物法」（簡稱罕病法）三讀通過後，罕見疾病相關業務的推展，充分展現政府與民間相互合作的生命契機。「三年」是一個重要且關鍵的時期，持續推動相關權益的病患家屬、專科醫生及社會善心人士們，有些許安慰，有更多期待。

安慰的是，從此罕病病患更有制度性保障。罕病法施行三年以來，在衛生署、民間團體與專業醫事人員的通力合作下，已累積相當

豐碩的成果——

- （一）罕病審議會審議公告罕病目前已有93大項、共計114種疾病，並建置個案通報資料庫；
- （二）核准多項罕見疾病病患適用的藥物，與部分罕病特殊營養食品，目前均已納入健保給付範圍，並且持續增列當中；
- （三）成立藥物物流中心和營養品物流中心，提供病患緊急借調，不致延誤認核治療的黃金契機；
- （四）設置國外代行檢驗窗口，已成功協助88名疑似罕病個案能夠迅速確診；
- （五）通過全國各地十家遺傳諮詢中心的認證，並強化相關防治研究與人才培訓的補助。

期待的是，罕見疾病防治工作正式啟動之後所浮現出的缺失能再改善。與會的醫界友人及病友團體代表，提出國際醫療合作程序、罕見疾病藥物專利保障、全民健保藥物給付審查標準等相關意見，亟待透過修法來補救。此外，政府的相關政策業務的推展，減少資源的重疊與浪費，整合醫療與相關社政資源等等，都有賴民間和政府基於信任共同努力。

三年有成，但對於罕見疾病如此多樣性的疾病而言，相信我們仍有很長的一段路要走，這些努力只是開始，期待未來能有最完善的法源保障，真正為病患撐起一把滴水不漏的安全傘。

突破限制 回應病患需求

◎本會研究企劃專員 陳怡仔

健保緊急用藥 事後不支付？！

病患所使用的罕病藥品要獲得全民健保支付，之前必須通過層層關卡——「罕見疾病及藥物審議委員會」審議公告為罕病法適用名單、衛生署藥政處核准進口或製造、醫師申請全民健保特殊診療項目及藥品事前審查、經全民健保藥價基準收載、獲得健保局函覆通過事前審查…。每一道程序無非是為了確保罕病病患權益、妥善運用社會資源，但文件往返所需要的時間和工夫都不簡單，緊急罕病用藥雖可以免除事前審查，但也不代表健保局事後會一定支付。

本會常務董事陳莉茵談到，曾有一名紫質症病友，體內大量出血六次，每一次都幾乎奪走性命，但事後還是沒辦法通過健保局的審查，到了第七次發作，醫師和家屬都不敢使用救命藥，因為沒有人付得起，結果，一個年輕的生命就這麼走了。陳董事建議健保局簡化審查制度，落實社會保險的宗旨，而健保局陳尚斌組長回應，這樣的案例卻也提醒了制度的不完美，他們會深入了解並進行檢討。

國際醫療合作 病患靠自己？！

立法當時，考量到國內罕見疾病醫療資源嚴重不足，特設立第十三條以協助病患透過國際醫

療合作的管道，尋求最佳的診療。不過，行政法規要求事前檢附的國外機構同意書，對病患而言十分困難，也缺乏強制性或獎勵性誘因，促使醫療院所積極協助病患進行國際醫療合作，因此截至目前為止，儘管需要此項服務的病患為數不少，但尚未有過成功適用的案例。另外，補助金額係參考全民健保國外緊急傷病核退辦法來支付、事後審查的等待期間等問題，都加重病家經濟壓力的焦慮。

行政院版的修法版本中將原有的相關證明文件予以簡化，而本會與立委共擬的修法草案版本，則將國際醫療合作「列入專案審查、提高補助標準」，由罕病審議委員會專業把關，並且透過獎勵的方式，補助各級醫院進行罕病國際醫療合作的相關費用，務必落實立法時協助病患至國外就醫的美意。

獎勵孤兒藥供應 或保障獨賣？！

我國罕病法在第十七條明文規定，給予申請通過的業者十年的專利權。實施三年以來，確實發揮了獎勵的效果，卻也出現了部分疾病只能使用特定藥品而其藥價未必合理，或是未必符合病患需求的情況。本會曾敏傑執行長表示，國內還沒有能力研發或生產罕見疾病藥物，業者的角色僅在於引進和銷售，保障專利權的作法可能危及

病患權益，審查標準、獎勵方式等等制度都應該被再思考。針對這樣的問題，藥政處第五科葉宏一科長回應，每一個國家都有自己的藥品管理政策，而專利保障是必要的共同獎勵措施，藥政處依法邀集專家及社會公正人士組成審議委員會執行任務，如果制度變革能夠更保障病患的權益，

藥政處也相當期待修法成果。

公益與商機只是一線之隔，在自由競爭的商業市場之中，專利權提供了孤兒藥的生產誘因，保障了罕見疾病病患，卻也意外地介入生技產業的逐鹿戰場。期待持續的檢視和討論，帶領罕病法實踐立法當時對於人類智慧的信心。■

孤兒藥管理政策



王惠珀處長： 順暢管道 嚴守審核標準

◎本會研究企劃組專員 趙圓淨

由於病患數量稀少，罕病治療藥物往往乏人研發，或是藥商生產意願低落，被形容作無人問問的「孤兒藥」。少數發展出來的罕病治療藥物，耗費了十幾、二十年研發和試驗，產量需求卻與投入的成本不成比例，使得價格高得令人瞠目結舌，病患往往只能望藥興嘆。

國內在罕病法通過之後，病患不再面臨無藥可醫的困境，享受完整的制度保障。罕病藥物由行政院衛生署藥政處主管，肩負著促進患者取得與使用藥物的重責大任，依法並應鼓勵與保障藥商進行供應、製造、研發。藥政處王惠珀處長表示，他以守護民眾權益為要務，藥政處不只是一要讓罕病病患有藥可用，更要讓他們用到合適的藥，所以藥品管理的嚴謹度非常重要。

她提到：藥政處以保障罕病患者的用藥安全為目標，推動相關工作包括：制定罕病藥物的管理辦法，以及罕病藥物的查驗登記、供應、製

造、研究發展獎勵等，還有臨床試驗的規範、規費減免及簡化流程、許可證的發放及撤銷等。其中規費減免及簡化流程，即為落實政府照顧罕病患者之美意，減免了查驗登記之申請及審查等費用，並簡化查驗登記流程，使病患能迅速取得救命藥物。

至九十二年底，藥政處已正式公告七十一項罕病藥物，專案核准進口二十餘項，核發十四張許可證；並設置罕病藥物物流中心，協助藥物購儲及緊急借調使用；此外針對醫藥專業人員需要，出版罕病藥物年報，發行罕病藥物處方集；並辦理「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵」活動…在在都是為了確保罕病患者醫療權。處長表示，未來藥政處將持續落實罕病患者的照護政策，提供實質的幫助。■

全民健保重要措施



陳尚斌組長： 風險分擔 緊急醫療有保障

◎本會研究企劃組專員 趙麗淨

全民健保以全民共同分擔風險的方式，提供了罕見疾病病患有力的保障，相較於主管機關有限的公務預算，這把安全傘更為有力而安心。中央健康保險局藥品管理組陳尚斌組長就重大傷病、藥物支付及總額支付制度三部分，說明全民健保對罕見疾病的關心與重視。

陳組長談到，在罕病法實施之前，健保局係參考各國健保辦理情形，處理罕見疾病用藥藥價基準審查和支付業務，該時期全民健保共收載29項罕病治療藥品；之後，健保局則依行政院衛生署「罕見疾病及藥物審議委員會」審議通過品項，辦理收載事宜，至九十二年十一月，收載支付品項共計50種成分、60種品項，每年支付總金額在一億到二億五千萬之間。此外，目前已有14種罕病藥物「免事前審查」，罕病病患如有緊急用藥的情況，只要主治醫師填寫申請書，傳真至健保局報備，就可以將救命藥物交到罕病病患手上，度過最危急的時刻。

另一個針對罕病病患的考量，是重大傷病的認定方式。針對罕見疾病終身無法痊癒，且需要

經常就醫和檢驗，健保給付之外自行負擔之部分醫療費用相當可觀的情況，全民健保於九十一年九月一日起，將衛生署公告罕病全數納入重大傷病範圍，且該證明終身有效，永久免再換卡，是罕病病患一項重大的權益保障！

第三個重點是近來全面實施的「總額支付」制度。當時罕病病患和病友團體均有所擔憂，當全民健保支付總金額被限定，其量少且高成本的醫療需求，可能會排擠一般醫療項目，而減低醫療院所服務的意願。為避免罕病患者權益受損，健保局決定罕病用藥以「固定點值」的方式計算，也就是保障醫療院所不論使用多少量的罕見疾病用藥，都以獲得公告的核定價格來計算，並且適時且適度依罕見疾病醫療照護之演進及需要修訂給付作業。

陳組長表示，不論過去或未來，全民健保是照顧醫療弱勢的社會保險，理應看重罕病患者的需求，而健保局更是積極配合衛生署政策，加強照顧罕見病患。■

新生兒篩檢制度



胡務亮醫師： 用心經營 創造醫病雙贏

◎本會研究企劃組專員 陳怡仔

新生兒篩檢是針對一些對嬰幼兒會造成傷害的疾病給予早期診斷，早期治療。我國的新生兒篩檢由民國七十三年展開，初期的推廣工作以建立設施、轉介體系以及民眾的教育為主；七十六年確立了五個篩檢項目，包括苯酮尿症、半乳糖症、蠶豆症、甲狀腺功能低下等，並由政府補助部分篩檢費用，目前幾乎所有父母都會為孩子進行這些篩檢。

台大醫院基因醫學部的胡務亮醫師長期投注於小兒醫學及遺傳疾病，他說：「回顧這一段時間的新生兒篩檢工作，可充分感受到大家參與的熱誠，每一個人都盡其所能，希望篩檢之工作能更近乎完善。」展望未來，胡醫師認為必須面臨幾個挑戰——如何充分告知、篩檢範圍是否擴大、先進科技的應用所帶來的衝擊等。

新生兒篩檢並不是強制性的檢查，在醫療人權和消費者意識高漲的環境下，普遍以良好的告知同意取代強制性醫療。胡醫師感嘆：「詳盡的告知同意將會耗用大量的醫療成本，民眾不熟悉這樣的做法，也沒有在教育中培養出理性判斷的習慣，醫務人員如何適當表達能力與誠意是相當大的挑戰。」

胡醫師又以先天性腎上腺增生症為例，說明需求提高所帶來的改變。近年來醫療科技快速發展，經濟狀況大幅改善，民眾對健康與醫療的需求已逐漸提高，又因為感染性疾病對健康的威脅降低，先天性或遺傳性的疾病成為目前預防醫學之重點，所以新生兒篩檢的範圍是否擴大成為討論焦點。

科技的進步也帶來影響。胡醫師談到二代新生兒篩檢，將串聯質譜儀分析技術應用在新生兒篩檢上，速度可應付大規模的檢驗工作，問題是費用提高了且不被醫療保險考慮。此外，這麼多種疾病，但發生率低，臨床表現變異大，無法去分析偽陽性、偽陰性，個案到底是患病還是只是多型性，目前難以確定，更多偽陽性的出現引起父母親的恐慌，也是另一項社會成本。

胡醫師最後提出呼籲：「新生兒篩檢的面貌已經快速變化，以傳統的觀念來看，許多檢驗項目尚未得到證實。無可諱言的，新的篩檢將對下一代的健康有所幫助，如果因為一些不完美而延緩了篩檢的發展，只是將它變成一項商業化的行為。相反的，對於人權的尊重及告知同意的堅持，可能會使一小部分嬰兒無法接受到這項檢查。」新生兒篩檢工作趨於完整，必須期待社會觀念的改變，以及醫學與健康教育的提升，我們將持續地努力。■



遺傳諮詢人才培育

黃璉華主任： 專業把關 守護生命品質

◎本會研究企劃專員 趙麗淨

遺傳諮詢是一個溝通過程，專門處理家庭中遺傳疾患的發生和再發率的問題。在此過程中，專業人員協助個人或家庭了解醫療事實，包括診斷、病程及可能的治療、遺傳型態及再發生之機率，並針對此一疾病再發率、一些可能的醫療選擇、適合個人及家庭的相關措施、遺傳病症及其再發率等等作最好的調適。而有效的遺傳諮詢工作必須透過跨科別的合作，結合臨床遺傳學家、細胞遺傳學家、遺傳諮詢員、社工員以及其他各專業領域的工作人員攜手合作，才能夠替人們提供完整的遺傳諮詢服務。

中華民國人類遺傳學會遺傳諮詢委員會黃璉華主任委員，同時也是台大醫院護理部主任，他早在民國七十年代末就由衛生署派送到美國，接受遺傳諮詢的專業訓練，是國內第一批遺傳諮詢人員，並在實務線上服務多年。在這次的研討會中，黃主任針對國內外遺傳諮詢專業的建制提出完整報告，並鼓勵有志從事這項服務的人，只要不斷地專業精進，前景可期。

我國的遺傳諮詢正處於起步階段，陽明大學和台灣大學也陸續開設碩士級的正規課程，人類

遺傳學會也著手規劃認證制度。黃主任認為遺傳諮詢是一項極為專業的醫療服務，需要跨專業領域的訓練，應該兼具相當的學理和實務水準，除了期待考試院辦理「遺傳諮詢師」的國家證照制度，目前由專業學會辦理認證的難題還有國內對於遺傳諮詢人員的角色設定？醫院可能有多少遺傳諮詢員的職缺？在職的人員又該如何取得在職教育？資格認證標準有那些？...等等，都需要相關單位凝聚共視並盡快解決。■

罕見疾病社會立法紀念專輯

本專輯完整紀錄各界討論，特別邀請參與立法過程的立法委員、官員、本會立法小組教授成員等提出回顧與展望，並收載多位醫療專業人士、學術領域的教授以及病患家屬的觀點，以供後續社會立法運動參考。

定價／250

推廣特惠：

1. 本會病友及出版業各享

訂價八折優惠，

2. 一般民衆訂購五本以上

即享訂價九折優惠！！

～歡迎來電洽詢 02-25210717分機21～





遺傳諮詢中心發展

趙美琴主任： 政府認證 民間自主推動

◎本會研究企劃專員 趙圓淨

罕見疾病防治的最前線正是遺傳諮詢和篩檢，過去以各地的「優生保健中心」負責孕婦產前檢查和新生兒篩檢，如今國內醫療水準成熟發展，行政院衛生署國民健康局改變「設置」的角色，進一步推動「遺傳諮詢中心」認證制度，鼓勵民間自主發展，並透過嚴格的認證評核以及每三年一次後續評核，確保遺傳疾病諮詢、診斷及治療之品質，目前已有多家醫院通過嚴格的審查，持續為罕見疾病病患服務。

高雄醫學大學附設中和醫院（簡稱高醫）遺傳諮詢中心趙美琴主任，受本會邀約分享他的經驗。趙主任說道，高醫一直是南台灣優生保健重鎮，而在衛生署公告遺傳諮詢中心認證制度之後，他與院方都認為這是一項榮譽，更是一項傳統的使命，於是投注大量人力資源，使遺傳中心的編制及功能臻致健全。

目前高醫的遺傳諮詢中心總共有四個分組，分別是產前遺傳組、臨床遺傳組、遺傳檢驗組以及相關支援人員，從檢驗、治療、防治、復建等面向，為病患提供全方位的服務，也推動優質的遺傳醫學服務、研究與教學。病患的來源十分多元，有院內、區域醫院以及罕病病友團體的轉介等，並與各地醫學合作檢驗業務，且和院內的復

健科、營養諮詢、心理諮詢等單位做密切的配合，另外，社區服務可以讓民眾正視遺傳疾病，也是很重要的任務。

趙主任的報告有著感人的結語，他說自己投入小兒遺傳疾病當時，只是無心插柳，但是多年以來，自己的專業一直在累積，看到許多優秀而用心的醫護人員，更與許多病患和家長成為相互學習的老友，歡迎更多人加入行列分享這生命的喜悅。■

認證通過之遺傳諮詢中心服務窗口

台灣大學醫學院附設醫院

台北榮民總醫院

長庚紀念醫院林口分院

台北馬偕紀念醫院

臺中榮民總醫院

中國醫藥大學附設醫院

中山醫學大學附設醫院

成功大學醫學院附設醫院

高雄醫學大學附設中和紀念醫院

慈濟綜合醫院

2003.12.31

原來我可以這樣吃！

代謝異常營養教室在台中

◎本會營養諮詢員 謝佳君



本年度最後一場「先天性代謝異常疾病營養教室」就在台中！十二月十三日在台中弘光科技大學，特別邀請台中榮總營養室以及弘光科技大學食品營養系，共同研發適合先天代謝異常疾病患者的糕餅點心。共計十八個家庭熱情參與，包含苯酮尿症、高血氨症、戊二酸血症、異戊酸血症、高甲硫胺酸血症等胺基酸代謝異常病類，以及肝醣儲積症。

本會曾敏傑執行長同樣身為病童家長，深知照顧這樣的孩子，在飲食上需要花費相當大的心力，且須與醫師及營養師保持密切聯繫，與現場家長分享他的照護心得，並承諾本會將持續營養諮詢及教育的工作。

台中榮總的萬居仁營養師講解先天代謝異常疾病之飲食，介紹胺基酸代謝異常以及肝醣儲積症平日飲食所要注意的重點。胺基酸代謝異常的患童在熱量及蛋白質攝取上要特別注意，過與不

及都將造成患童體內胺基酸的不平衡，而影響其生長發育；尤其生病時要增加熱量的給予，以避免身體組織蛋白質的分解與消耗，可以使用不含蛋白質的熱量補充品來協助，例如油和糖。另外，肝醣儲積症的患童要避免低血糖的發生，配合玉米粉療法以維持體內血糖的恆定，減少併發症產生的機會。

現場運用低蛋白粉類，設計出大理石蛋糕、海苔薄餅、冰箱小西餅、蛋塔...等等，低蛋白又高熱量的點心。玉米粉點心方面，在老師們的巧手裝飾之下，一盤盤如圖畫般的佳餚呈現在大家眼前，蟹肉南瓜羹、小熊涼糕、鮭魚地瓜粥、哈利波特粥、地珍芋、寶貝蕎麥粥、火腿玉米濃湯、松鼠煎餅、鮑魚雞蛋捲、燕麥米布丁、鱈魚黃金夾及鮮魚蔬菜粥，十足的味覺及視覺的享受。

下午茶過後，為綜合討論時間，邀請台中榮總許嘉琪醫師、萬居仁營養師以及吳松濂老師為大家解答關於疾病、營養及點心製作上的疑惑；同時邀請家屬們分享心路歷程，給彼此加油打氣。一位媽媽表示，參與營養活動，認識相同病類的家庭，交換照顧心得，學習新知，減少胡亂摸索的時間，對於小朋友的飲食控制情況也就越好。

明年度還有更有意思的營養教室，到時候歡迎大家熱情參與哦！■

十個罕病故事

道盡身心障礙者就業之路

◎本會研究企劃專員 陳怡伶

在競爭激烈的就業市場裡，身心機能先天缺陷的罕見疾病病患，怎麼闖出一片天？帶著這樣的關懷，本會持續二年獲得台北市勞工局補助進行研究，從全面性的問卷調查，到深度的訪談，今年度更跟隨十個就業案例，參與病友、病友家庭、雇主、專業服務人員等共同克服重重困難的歷程。

十一月二十六日舉辦「罕見疾病就業促進先導計劃成果座談會」中，多位身心障礙者就業專家學者出席，肯定本會之研究點示了就業服務的真實樣貌，而這些困難多是身心障礙者普遍的遭遇；病友團體代表則強調需求的困難度，與本會互相鼓勵能進一步提供協助。

工作實現生命意義

阿興是多發性硬化症患者，工作了一個月就再次發病，體力才恢復一些，就又急著要找工作。研究發現，工作的意義不只是獲取經濟報酬，滿足社會關係以及自我成長的需求可能更為重要。對病友來說，雖然就學、家庭工作、才藝等也是參與社會的途徑，但是工作以乎是更被普遍肯定的社會身分，有著無可取代的價值。

醫療提升就業穩定

小均今年換了五、六個工作，身子瘦弱得禁不起值夜班、作不得粗活，其實是因為威爾森氏症，必須控制飲食裡「銅」攝取量，卻不小心嚴

格過了頭。對大部分罕見疾病來說，醫療、復健和飲食控制都是維持健康狀態的必要作法，病患和家屬往往需要醫療專業人員長期教育，才能掌握身體的情況，而就業服務人員更是需要即時諮詢，以正確評估病患的需求，提供必要的協助。

社會認知課題多重

阿明一年到頭都帶著鴨舌帽，到了室內也不例外，他不是擺酷，而是因為外胚層增生不良（無汗症），他長不出毛髮也沒辦法流汗，怕別人用異樣眼光看待。阿明到過幾個機構求助，沒想到，服務人員都認為他可以和一般人一樣自行求職…其實，疾病在成長過程中所造成的影響，都可能形成就業課題，罕見疾病無法從字面上了解什麼功能受到限制，社會大眾和服務人員對其生活各項困境也缺乏了解，很可能會造成誤解。

就業路上好朋友

走進千餘個罕病病友的生命，看見身心障礙者共同的就業困境，實在很難由就業服務人員獨力解決。本會明年度將積極拓展就業服務，基於病友團體與病家長期的信任關係，一方面提供病友情緒支持、福利資源、健康諮詢等協助，並開辦「就業支持團體」；另一方面，主動連結就業服務體系，持續大眾教育宣導，創造接納的社會環境。■

只有冬季？

絕地花園電視劇 演出罕見生命力



在失序的生命季節裡，罕病患者總是身處天寒地凍的絕地，冷颼颼的日復一日幾乎過不下去，眼巴巴的期盼暖流...

◎本會常務董事 陳莉茵

◀多位知名導演投入絕地花園電視劇拍攝工作

罕見疾病基金會的成立，將罕見疾病的先天遺傳觀念帶到台灣，讓過去一些被視作病因不明、歸因為風水或鬼神之說的病症，受到正視。民國九十年，本會與天下文化共同策劃「絕地花園」專書，期待以文學的、人性的、生活的面向，深入地向讀者傳達罕見疾病患者的內心世界與家庭狀況，讓大眾能夠認識罕見疾病，以及罕病患者與家庭所面臨的人生困境。

不老青春

麗滿老師，約三十歲的清秀佳人，大學畢業後考上英文研究所，因為罹患多發性硬化症而輟學。教英文是她以有限生命，在並不友善的就業環境裡，回饋社會的最終表現，其實沒能維持多少時日，因為必須依賴呼吸器。她臥病在床，氣喘唏噓的推薦我閱讀美國的罕病故事——「最後14堂星期二的課」，終於促成「絕地花園」的發想

與出版。麗滿，沒來得及讀它，匆忙撒手人寰。來不及變老的麗滿老師，她美麗的身影與細緻的心意，隱藏在「絕地花園」書中病患故事的背後，默默寫下不老的青春！

許多等不及記載的故事，只能淹沒在重重疊疊的記憶裡，然而總是令人驚訝的生命，仍一再的填寫罕見疾病的血淚史。我們相信，了解是解決困境的第一步。

文化缺口

病痛，的確是生命的本質，終生受病苦的罕病患者，尤其領受其無比的沉重，然而，也同時賦予了人們對生命意涵的全面省思，讓基因的小小不同所釀成的大大遺憾，提醒世人——愛與疾病相同，沒有種族、國籍、社經、知識高低之界線，而愛的奉獻足以彌補生命中的撕裂與傷痕。

「遺傳問題」與人類生命品質有絕對重要而密切的關係，毫無例外的，人人在這種機率之中流浪生死。罕見疾病基金會成立迄今，持續透過許多管道從事宣導工作，亦見到應有的成效。只是，亙古以來，在生命傳承中，已然畫下猶如地殼斷層般的缺口，國人普遍且嚴重地對「遺傳」缺乏理解與認知。我們需要在文化中注入新觀念、新秩序、新理想，藉以弭平生命傳承中的斷層與遺憾。

大戲破冰

屆滿五週年之際，我們期待有機會面對挑戰，讓更多生活在台灣的人們對罕見疾病有正確的認識，以達到幫助自己，關懷別人的目的。因此，經過將近一整年的企劃與整合，得到優質戲劇製作人王小棣導演、公共電視及衛生署的全力支持，計畫透過戲劇的表達，將「絕地花園」以更生動、更親近的方式與觀眾見面，藉由擴大宣導層面，達到傳遞科技新知識及落實防治教育的目的。

「絕地花園」電視單元劇集的製作團隊評估，由於書中獨特的生命故事，具有強烈的戲劇張力，適合以溫馨動人戲劇的形式，展現人們在面對生命真相時，親情、愛情與友情的彌足珍貴，同時達成再塑觀眾群的社會價值觀，經由感動、心動而行動，再造友善的社會環境。期待以沉潛無形但強力植入性的戲劇，投射魅力在文化底層，進行紮根的行動。



▲公共電視絕地花園開鏡，演出群雲合影

「絕地花園」電視劇預計拍攝八集單元劇，真實的訴說出八位病友及其家庭的獨特生命際遇。我們不願消費人類在生命傳承中的悲情，而是積極引導出人本關懷，每一則故事不僅反映了受苦生命的韌性，更在另一種文化管道裡，提點出台灣社會體系中不甚健全的議題。藉由電視媒體的戲劇製播介面，運用感性的訊息，傳達艱澀的罕見疾病及遺傳的專業知識，企望增進廣大的觀眾群對罕病的認識，在尊重生命的園地裡深耕與生根，對生命再次全心也全新詮釋。

盼望暖流

罕病的困境是「遺傳問題」的冰山一角，對應傳統文化的冷漠與冷冽，我們不由得衷心期許：以戲劇出發的破冰行動，為生命季節裡「只有冬季」的罕見疾病患者，帶來一波波友善的「暖流」；更摯心銘記的是：曾經擁有「不老青春」的罕病生命勇士們，在冰天雪地裡照亮來時路的光與熱！■

真善美的繽紛

愛心縫製拼布 病友歡笑感恩

◎本會活動公關組代組長 洪聖惠



九十三年十二月一日到八日，中正紀念堂懷恩藝廊有一場結合真善美的繽紛展出，這是罕見疾病基金會與仕林拼布藝術合辦「福爾摩莎 我們的家」愛心拼布義賣展覽，會場展出一幅長達1200公分乘上150公分的超大拼布，以及三十餘幅分別以台灣特色海洋、山林、蝴蝶、花卉為主題的原創拼布作品，義賣所得悉數作為九十三年罕見疾病急難救助金，作為病友的醫療補助、生活補助以及檢體外送基金之用。

感恩有你聽見

展覽開幕記者會在十二月二日，由罕見天使楊玉欣與警廣節目主持人阿國共同主持，當天貴賓雲集，衛生署楊漢源副署長，以及立委秦慧珠、蕭美琴、江綺雯等，親自蒞臨來鼓勵這個有意義的拼布義賣活動，更引人注目的是薩爾瓦多大使尚塔那也來到現場，還用標準的中文向大伙致意。

罹患肌肉萎縮症的柯以琳在父親的陪同下乘坐電動輪椅來到記者會現場，與大家分享三年前在本會、教友與社會各界的幫助下，赴美就醫開刀的往事，使得以琳原本彎曲成四十五度的脊椎，經手術矯正後被拉直了，因而才能正常呼吸，順利地活了下來。另一位育有一名肌肉骨化症孩子的母親傅惠美，也遠從花蓮來到現場，謝謝社會大眾對罕見疾病患者的幫助，讓她可以繼續為女兒的醫療生計尋找希望。她們挺身而出呼籲社會大眾，為未來有需要的罕病患者請命，為他們預備存糧，讓生命得以延續。

付出有你看見

就如同拼布藝術在英國鄉村的起源，是每戶人家拿出一小塊的布，一起拼湊成美麗的被襖，只要大家奉獻一丁點的愛，匯集成罕病患者的救命希望。這次展覽，除了超大拼布由17位愛心義工，將劉洋哲老師的原創拼湊成耀眼的色彩，圖

像裡匯集了台灣各地的風光，自北有野柳女王頭、中正紀念堂、新竹迎曦門，還有中部台中公園、南有嘉義的阿里山神木、鵝鑾鼻燈塔等等。

展覽現場大大小小的作品，其實是47雙巧手花了四個月的時間才完成所有的，之中有許多動人的故事。一名義工的母親已癌症末期，她就在母親的病榻前一針一線趕工，母親臨終前還叮囑她要把拼布做好，可惜還沒看到女兒的作品就離開人間。許多縫拼布的義工都是家庭主婦，因為老公包容滿屋子的碎布，包容每天吃一成不變的便當，家人的支持讓他們全心投入工作，也才能促成這次展覽，才能促成罕見生命延續的契機。



為期一星期的拼布展出，吸引無數驚嘆的眼光，一些來自國外的朋友，對於這些精緻美麗的作品驚艷不已，在得知賣出作品是要義賣，所得將幫助亟需援助的罕病病友後，紛紛讚嘆。一位來自加拿大也縫過拼布的太太，回憶自己過去縫長寬各50公分的拼布經驗，深深覺得這些作者的技藝及耐心驚人，令她佩服的是有人願意將這麼美就像自己孩子般的作品捐出來，成就病患們的需要。

歡樂有你分享

十二月六日適逢週末，本會在展覽場地舉辦的年度跨病類病友活動，有親子拼圖比賽以及拼布教學活動。為了拉近罕病病童與父母的距離，家長與孩子倆倆一組，合力將雷諾瓦拼圖坊所提供的百片拼圖拼湊起來。兩場的比賽分別由張薇道、張貝芸；蔡秀女、曾怡文奪冠，現場氣氛歡樂緊張，也藉由與病童共同活動，讓現場的人們

認識了罕見疾病歡樂的一面。

稍晚，拼布教學活動讓病友及一般民眾有機會拿起針線，體會義工們一針一線的辛勤，雖然不是每個人都能縫出美麗精練的作品，但仍有善

心人士願意珍藏，一位不願透露姓名的太太，一口氣購買了兩幅拼布作品，還有金車教育基金會、洪建全文教基金會以及賓陽建設的朱俊樺先生各收購一幅拼布，用行動幫助罕病病友。由17位義工縫製的超大拼布，則由直銷高峰會以及安麗、台灣妮芙露、台灣英文雜誌社、台灣雅芳、百內爾、吉好康、丞燕、美商如新、美商亞洲美樂家、偉新國際、興田等公司共同認捐，且再捐贈出來提供義賣，讓愛加倍。

～ 多幅拼布創作歡迎認捐，請洽本會分機14或15～

一起學習 一起進步

病友團體幹部研習營

◎中華民國運動神經元疾病病友協會北區辦公室主任 張澄子

〈編按〉本會在九月十九日及二十日，假雙連教育中心舉辦「罕見疾病病友團體幹部研習營」，增進團體幹部及工作人員的專業能力，更促成使命與任務的落實。二天的課程針對「組織規劃與運作」、「直接服務倫理與技巧」、「方案設計與評估」、「志工培訓與管理」等四大主題進行交流，邀請到多位資深工作者分享實務運作經驗，共有十二個病友團體共同參與，並熱烈期待朝向多元議題、深入研習的方式持續辦理。

此次「罕病病友團體幹部研習營」是我離開原職場後，進入社會福利機構所接受的第一個專業訓練。此次研習的目的在透過非營利組織的管理實例的引介與討論，促使罕病相關團體工作人員瞭解組織成立的使命與任務；提升方案規劃及資源連結的能力，促進組織積極發揮公共服務的功能。與我一起研習的人員，幾乎皆具有專業背景或社工系畢業，這次研習最大的受益者，我這門外漢當非莫屬。

雖然加入漸凍人協會行列已經有九個多月的時間，並且掛名主任的職銜，在心態上，我一直定位自己的角色是志工，協助行政庶務，但創會秘書長沈心慧老師和前秘書長淑華姐卻對我期待甚高，認為我應該走出協會，多拜訪公私部門做資源連結，接受媒體採訪為協會、病友發聲，參加教育訓練多瞭解NPO經營，研讀相關書籍以增進專業知能...，這樣才能落實我的理念。

兩天的研習，課程內容精彩豐富，聘請的講座也都是實務工作者的一時之選。以「破冰之旅—相見歡」開場，講師活潑生動的帶領，使參與研習的人員彼此之間有了進一步的認識，課程固然嚴肅，但不枯燥，最後的「心得分享與綜合討論」更是氣氛融洽，場面熱烈。

有幸認識罕病基金會執行長曾敏傑老師，常務董事陳莉茵姐這兩位可敬的領導者，並與基金會熱情的工作同仁有一些互動，瞭解經營者與工作者的辛苦：服務病患、爭取權益，時間和體力無限制投入...，說服自己的是那份使命與情感，因此成就了許多別人認為不可能的任務。也瞭解到罕病基金會全體同仁的用心、耐心、愛心...，是使會務持續發展的基礎，而從議題倡導到落實直接服務的歷程，在就學、就養、就業及與友會結盟等之上的投入，是我此次研習的另一項收穫。■