

免費流感疫苗 寒冬保健加防線

◎本會醫療服務組代組長 林雅玲

衛生署疫病管制局自九十一年度起，實施六十五歲以上老人免費施打流感疫苗的措施，本會為了打造病友完善的秋冬保健防線，決定將免費流行感冒疫苗納入醫療服務，並在活動開跑前一刻，爭取到衛生將罕見疾病病患全數納入適用範圍！從十月一日至三十一日止，至少有五百名病友使用這項福利。

在經費限制下，本會推動這項服務的起始規劃是向藥商募捐針劑，並協調與本會遺傳諮詢網長期配合的醫師，在特定門診時間提供施打，八月份並已透過會訊寄發、電子報等方式通知病友進行報名。在衛生署擴大適用範圍後，病友可以

持重大傷病卡或診斷證明書，就近在衛生署的流感疫苗接種合約院所接種，先前已向本會報名免費流感疫苗方案的病友們，若依照預定的時間地點和診次前往接種疫苗，可以得到更週全的服務，因為這些熱心的醫師們都熟悉罕病，病友們不會遇到名單核對、罹患疾病是否適合施打等問題，並且本會遺傳諮詢員也在現場提供協助。

這段期間病友回應相當熱烈，肯定本會的努力，也提到政府相關單位公文未及時傳遞的問題。期待政府明年能持續這項措施，提早進行相關作業，造福更多的罕病病患。■



螢火蟲家族相互疼惜工作坊邀請您

當你獨自咀嚼生命中深沉的滋味，常感孤單寂寞嗎？
讓滿滿的愛與支持圍繞身旁，再次擁有堅強的能量，面對明天！



團體一「小自我愛大世界」成長團體

- ◎帶領老師：閻尚儀（交通大學諮商中心老師）
- ◎團體目標：與他人深度認識與談話、人際應對的技巧、自我肯定
- ◎邀請對象：目前就讀高中或大學的罕見疾病早發型病友
- ◎活動時間：93年3/13-4/24 每週六下午 1:00-5:00，共6次（4/3停課）
- ◎活動地點：台北市區（有殘障設施的空間）

團體二「照顧有愛 壓力鬆弛」支持團體

- ◎帶領老師：趙慈慧（台北婦幼醫院特約心理諮商師）
- ◎團體目標：病友照顧者心理支持、壓力紓解、身心放鬆
- ◎邀請對象：罕見疾病早發型病友的主要照顧者
- ◎活動時間：93年3/4-4/22 每週四下午1:30-4:30，共8次
- ◎活動地點：罕見疾病基金會（台北市中山北路二段 52 號 3 樓）

團體三「有愛相隨 家庭加油」—走向戶外、彼此滋潤支持團體

- ◎帶領老師：李開毅（台大社工系兼任講師、華人心理治療中心諮商師）
張玉仕（馬偕醫院安樂教育示範中心教育管理師）
- ◎團體目標：病友及照顧者間正向溝通互動、肢體學習、精油按摩或壓放鬆
- ◎邀請對象：罕見疾病晚發型病友及其主要照顧者，限二者一起報名
- ◎活動時間：93年4/23、4/24（五、六）二天一夜
- ◎活動地點：台中市郊區

注意事項

- 1、即日起接受報名，每個團體名額只有8-12名，額滿為止。
- 2、費用全免，但名額有限，請報名者考量必須全程出席。
- 3、洽詢電話 02-2521-0717分機16余夢峯社工員。

5月至11月還有更多個團體工作坊等著你哦！請密切注意會訊和網站最新消息。

動畫布偶逗陣來 校園宣導再出發

◎本會病患服務組組長 許心馨

「小朋友早！我們是來自罕見疾病基金會的大姊姊...」一群穿著白色T恤的大姊姊們穿梭在各個小學，賣力演出罕病病童的故事，希望透過活潑的話劇吸引小朋友的目光，增進對罕見疾病的認知，避免認識不足產生誤解，讓罕病病童求學之路更路遙遙。

新增生力軍 更有看頭

「罕見疾病友善學習環境計劃」自九十一年開始執行，推行將近二年，深入罕病病童就讀的學校，以及想要認識罕見疾病的各個小學，舉行宣導活動。我們最初是藉由人型看板的話劇演出，向小朋友傳達罕見疾病的觀念，獲得正面的肯定，但是受限於人力及經費，無法推展至全國各地。馬不停蹄的工作人員很希望能有一種強而有力的媒介，不受空間、區域、人力及財力的影響，讓更多的莘莘學子接納罕病病童作他們的同學。

我們想，小朋友最喜歡卡通動畫了，如果能融入在宣導活動力，會激發什麼樣的火花呢？所以，本會九十二年度十月開始著手執行罕病動畫宣導影片，罕見小天使「亮亮」，還有逗趣的小胖威利「阿胖」、「玻璃娃娃」小祥、苯酮尿症病童「寶弟」的可愛玩偶，跟著「罕見小天使-亮亮的故事」宣導影片一起登場囉！



罕見小天使 亮亮登場

影片前半段講述「亮亮」由於基因缺陷不能發光，爸爸媽媽經由長老的解釋，了解到只要好好的照顧，亮亮也可能是偉大的勇士，如同罕見疾病的病童，只要接受適當的治療及妥善的照顧，也能享受快樂的成長生活。後半段，亮亮帶著罹患罕見疾病的講笑話高手「阿胖」、喜愛籃球的「寶弟」，以及電玩高手「小祥」出場與大家見面，透過他們彼此間有趣的對話及動作，說明這幾個疾病的病狀、照護方法及相處模式，傳達只要多多了解、時時關懷，罕病病童也能有優秀表現的觀念。

宣導大軍帶著最新宣導利器，信心滿滿的直搗各小學。不出所料，有趣的動畫影片搭配可愛的人偶，一出場就吸引所有師生的眼光。影片結束後，工作人員手拿著影片中的布偶——小祥、

寶弟及亮亮——出場，小朋友看到可愛的布偶，猶如見到大明星一樣的興奮，開始了一場別開生面的互動。布偶告訴小朋友罕病病童有什麼不方便、如何認真求學、以及如何與罕病病童相處，讓所有的小朋友都能成為守護病童的小天使。最後的帶動唱及快問快答掀起另一段活動高潮，深植「張開你的雙臂，熱情接納罕病病童」的理念。

衛教好幫手 歡迎索取

製作精緻的罕見疾病校園宣導活動影片，有深入淺出的知識，還有以亮亮作為主角的宣導單張，帶領大家玩迷宮認識罕病，這些宣導生力軍開放各級學校及機構免費索取。多元的宣導活動，拉近罕見疾病與小朋友的距離，希望減少罕病就學障礙，讓我們的社會處處有溫馨，時時見關愛。■



第一屆罕病獎助學金 得獎名單

恭喜得獎者!

93年3月間將公開頒獎，告訴您一個個努力向學的動人故事...

清寒助學金 獎金10,000元/獎狀一張

劉佩菁、曾奕棋、姜寧、許韻鍾、林韋廷、涂誠輝 (共6名)

成績優良獎學金 獎金8,000元/獎狀一張

潘祈宏、潘羿如、黃溼芝、林欣璉、葉家銘、呂憶昀、黃映嘉、吳紹銘、陳彥瑤、廖家淳、林保全、張祈茗、邱于珊、班蓓蓓、李芸玫、林柏廷、陳冠勳、吳佩儀、黃建福、單昌國、徐振洋、江佩蓉、張惠真、高筱婷、顏良翰、王鈴珊、廖哲君、黃建勝、蕭麗貞、蔡進道、鄧琇綺、陳道怡、曾英齊、陳俊翰、盧佩纓、孫嘉玲、李宜樺、吳宜僊、程健智、林耕芃、陳朝揚 (共41名)

熱心服務獎學金 獎金7,000元/獎狀一張

邱奕文、林秉德、李致仁、李致維 (共4名)

才藝優良獎學金 獎金7,000元/獎狀一張

曾奕凱、顏良樺、張明源、徐若鈞、陳融霆、鄭茹穗、徐逢均、周佳靜 (共8名)

(得獎者已個別通知，如有任何疑問，請洽本會分機16。)

92年冬 罕病國小校園宣導行腳

- | | | | |
|---------------|-----------------|---------------|---------------|
| 11.11 台北縣彭福國小 | ／小兒威利病童所在校園全體師生 | 11.28 台北縣豐年國小 | ／疾病介紹，教師 |
| 11.12 台北縣新泰國小 | ／疾病介紹，教師 | 11.28 台北市麗山國小 | ／一般性宣導，五六年級師生 |
| 11.14 台北縣豐年國小 | ／軟骨發育不全症病童所在班級 | 12.01 台北市博嘉國小 | ／肌肉萎縮症病童所在班級 |
| 11.19 台北市士東國小 | ／一般性宣導，四年級師生 | 12.10 台北市民族國小 | ／病童所在學校 |
| 11.19 台北市士東國小 | ／疾病介紹，教師 | | |

威廉氏症候群 天生演說家

◎成功大學附設醫院遺傳諮詢中心主任 郭保麟



威廉氏症候群 (Williams syndrome) 是基因缺陷所造成的先天性疾病，為第七對染色體的長臂 (deletion 7q11) 缺失，而導致一個或多個基因功能異常，發生率約為兩萬分之一。

臨床表現

威廉氏症候群的彈力蛋白 (Elastin) 基因缺陷，與其先天性心臟病等臨床症狀有關，約有75%的病人會有心血管狹窄的問題，典型的症狀為主動脈瓣狹窄，偶爾會合併有肺動脈或其他血管的狹窄。

從外觀上看，病患的臉部特徵有：大嘴、厚唇、小下巴、短鼻、鼻尖朝上、寬額、人中長、眼皮腫、兩頰豐滿、耳垂明顯，成年病人的臉及頸部會較長。在牙齒方面，通常會有牙齒小、牙縫大、咬合差、排列不整齊、琺瑯質發育不全等情況。

患者會有多方面的功能障礙。嬰兒期吸吮力弱、餵食困難，常見胃食道逆流、易嘔吐、便秘等腸胃問題，腸絞痛會持續到四個月大。部份患者會有智力障礙，障礙的程度由中度到重度，依個人差異而不同，其他的可能問題還有：慢性中耳炎、疝氣、頻尿、遺尿、肌肉張力低、甲狀腺功能退化、腎功能或結構異常等。

在身心發育方面，70%的病患在出生時過小，25-70%在胎兒時成長慢，且在四歲之前體重增加較為緩慢，但有50%的患者青春期會較早來臨。此外，威廉氏症候群患者的個性十分獨特，缺乏注意力，容易焦慮，但是極為友善，喜歡講話及與人交際，往往是門診裡最活潑的病人。

診斷醫療

威廉氏症候群患者導因於染色體的小片段的缺損，所以一般的染色體檢查無法偵測出此這種小基因的缺損，使用螢光原位雜交法 (Fluorescent in situ hybridization, 簡稱FISH)，其準確度高達99%，亦可用於產前診斷。

此疾病為體染色體顯性遺傳，大部份病人的雙親未患有此病，威廉氏症候群患者的子女有50%的機率會得病，男女的患病率相同，可使用FISH的方法在懷孕10-12週利用絨毛膜穿刺或16-18週時利用羊膜穿刺進行產前診斷。

患者應定期追蹤心臟功能，並定期檢查尿液、血鈣、尿鈣、期追蹤腎臟超音波，以維持健康，並注意身高及體重的生長發育，及早給予早期療育，協助智能和運動發展。■

(美國威廉氏症候群協會網址：www.geneclinics.org)

患者故事

迎向未來

◎威廉氏症候群患童小甄的媽媽

我的女兒在出生2個月時，醫生就告訴可能是威廉氏症，後來做了基因檢查才確定診斷，當時，我還沒聽醫生把話說完，就已經哭成大花臉了，心想，有這麼多的症狀，我要怎麼照顧她？長大以後怎麼辦？

還好我認識了兒童心臟病基金會的輔導員翁小姐，她告訴我有一位洪媽媽的小孩也是威廉氏症，她把小孩照顧的很好，現在也上國中了，英

文、電腦一級棒，生活自理也都沒問題，她也幫忙聯絡讓我們認識。於是，我們現在成了無話不談的好朋友。我告訴自己勇敢站起來，我的女兒才有希望。

這次很感謝罕病基金會這麼精心規劃座談會，一走進會場，迎面而來的是熱情的工作人員，親切的招呼每一位來的病友及家屬。許多醫師及特教老師讓我們與會的病友及家屬了解，心臟血管的問題可以定期的回診追蹤來控制，在成長及學習的過程，可透過早期療育，盡量給孩子視覺和聽覺的刺激，讓學習更順利。現在，我更有信心面對未來的路，因為我認識了許多熱心的媽媽，彼此可以互相交換心得。■

病友首聚消息

天下父母心

◎本會病患服務組組長 許心馨

威廉氏症患者時常嘮嘮叨叨，情緒不易穩定，造成自己和親友許多生活困擾。本會特於十月四日於台中舉辦「威廉氏症病友暨家屬醫護座談會」，結合遺傳科、復健科、心理醫師等醫療專業人士及特殊教育老師之專業，提供跨專業團隊的協助。當天共計有18個家庭、病友及家屬共計68人出席，十分踴躍。

座談會中，成功大學附設醫院遺傳諮詢中心郭保麟醫師詳細介紹此症的分子診斷及遺傳諮詢；台中榮民總醫院蔡森蔚醫師則針對復健居家運動，做了詳細的解說及示範，讓家長在家也能對小病友進行簡易的復健運動；此外，台中榮民總醫院遺傳諮詢中心徐山靜主任和

山醫學大學附設醫院優生保健諮詢中心蘇本華主任皆出席表達關懷。

由於病患在心理上有情緒管理、學習及溝通模式等障礙，家長照顧及教養時十分頭疼。台中師範學院特殊教育系王淑娟老師建議家長，應屏除對於病患學業成績的過度期待，藉由平常的互動溝通來糾正語言模式，再加強發展音樂等特殊才能。中國醫學大學附設醫院兒童發展暨親子諮詢中心翁士恆心理師，針對威廉氏症病患的認知發展及教導，做了十分詳細的解說。

病友家長施媽媽在分享時間，透過孩子平常擔任義工的影片紀錄，道出她的努力，透過各種活動的參與及資源聯結，希望為心肝寶貝創造更友善的生活空間及人際關係。大家都體認到天下父母心的堅強及勇敢，更發出成立聯誼會的心聲，期望能為更多病友爭取權益，謀合更多的資源。本會將秉持扶助病友自助助人的精神與家屬共同努力。■

臺灣遺傳醫學學術研討會記實

◎中國醫藥大學附設醫院醫學研究部 林瑋德助理研究員
本會遺傳諮詢員 林佳儀

十一月十五日和十六日，中華民國人類遺傳學會和中華民國遺傳醫學學會共同舉辦「2003年臺灣遺傳醫學學術研討會」，兩天的主題分別是生物技術在臨床醫學上的應用、基礎分子遺傳研討，推動我國遺傳醫學發展。

生物科技發展 助益遺傳醫學

中國附設醫院賴建成博士介紹質譜術於臨床醫學之應用，說明質譜術（Mass Spectrometry）於臨床醫學之使用愈趨廣泛，分析範圍由分子量小於600道爾頓的多種代謝物質，乃至高分子量之大分子，應用於臨床研究上是高靈敏度、高專一性、簡單精準且快速的診斷工具。

陽明大學通識中心陳燕彰教授介紹數種細胞遺傳學的技術。基因組比對雜交技術分析（CGH）可以偵測DNA拷貝次數（copy number）的改變，且廣泛的使用於偵測癌細胞染色體異常，也可檢測先天性異常患者之染色體變異，array CGH、定量聚合酶鏈反應（Q-PCR）等技術均有助於了解先天性異常疾病。

臺大醫院基因醫學部蘇怡寧博士，說明變性高效能液相層析法（DHPLC），對於鑑定DNA單一鹼基的替換以及小片段的缺失或插入，是一項新發展的技術。目前可對不同的遺傳疾病作分析，包括地中海型貧血、結節性硬化症、裘馨氏肌肉萎縮症、脊髓性肌肉萎縮症等。

基礎分子研究 充實臨床應用

美國杜克大學(Duke University)Dr. Huntington Willard介紹人類X-染色體上的基因不活化的研究。女性的體細胞中具有兩條X-染色體，在其上所含有的成對基因中，大約有65%僅會表現其中一個，形成基因表現量的差異。目前的研究發現，這種現象至少受到四個同樣位於X-染色體上的基因所調控，其中又以XIST基因可能扮演中樞調節的角色。

陽明大學李德章教授介紹無機砷所引發的癌病變。將正常的細胞株長期暴露在含砷的溶液中，發現許多細胞株產生癌化，進一步分析顯示主要是第9號染色體發生缺失，數個與細胞生長調控有關的基因同時遺失所造成。中央研究院顏裕庭博士介紹脊椎動物在胚胎發育時控制臟器該在左邊還是往右邊的基因。在動物實驗中發現，如果EGF-CFC基因發生突變，將使得體內器官、消化道及血液循環系統呈現不規則排列，不利於個體的成長。台灣大學鄧述諄博士介紹有關染色體的尾端—端粒(telomere)，若是失去了這結構則染色體無法完全的複製，近年許多研究證實端粒複製對於染色體穩定、老化以及癌症形成有重要的影響，期望能運用於開發治療癌症的新藥。這三項研究開始解開疾病遺傳之謎。■



小胖威利照護經驗國際交流

◎本會醫療服務組代組長 林雅玲

十一月八日至十三日，國際普瑞德威利氏症候群組織（IPWSO）常務理事潘密拉(Pamela Faith Eisen)和美國普瑞德威利氏症候群協會（PWSA）執行長珍納李(Janelee Heinemann)接受本會邀請由美國遠道而來，與台灣各地醫療人員及病友交流照護經驗。國際交流座談會分別在九日於台北假中正大學台北辦事處、十日於高雄醫學院附設醫院遺傳諮詢中心、十一日於成大醫院遺傳諮詢中心等處舉行，十三日再造訪台北馬偕醫院小兒科及中央健康局。

病家跨國際互助

潘密拉和珍納李二位國際友人，都是病友家長，投入普瑞德威利氏症候群（患者又稱小胖威利）的活動已經快二十年了。他們熱切的與醫護人員、數十個病友家庭見面交流，並對於小胖威利的國際治療趨勢進行討論，一心希望幫助國內病友的生活更有品質。

潘密拉表示，台灣是他們在亞洲地區第一個接觸的國家，他希望將來能持續保持緊密的互動與聯繫。珍納李鼓勵家長，在面對控制體重所遇到的不斷挑戰中，需要耐心和熱情。而且每個小胖威利都不太一樣，有些只會小小的嘗試尋找食物，有些則拼命的搜尋，甚至在半夜偷溜出去。在座的病友家長都有類似的遭遇，發出會心的微笑。

生長激素盼健保給付

台北的座談會上最大的焦點在「生長激素」



的療效。台北馬偕醫院顏瑞龍醫師報告的國外臨床經驗中，四十六名接受生長激素治療的小胖威利，骨齡、身高、骨密度均有增加，且體脂肪及膽固醇均有明顯的下降，減少了肥胖造成的呼吸中止及睡眠障礙等問題。珍納李放映多個病友接受這項治療前後的照片，讓在場者發出陣陣驚訝之聲，因為患者的體重明顯改善，外觀也從典型的圓圓胖胖變成標準身材，連帶地提高了自信。

目前國內已有小胖威利病患開始接受這項治療，獲得全民健保支付的為數不多，必須符合生長激素缺乏的標準，才能在用藥前申請專案審查。如果選擇自費治療，病童依體重及年齡，每個月需要花費12,000至75,000元，長期下來，不是一般家庭能夠負擔的。

潘密拉和珍納李在十一月十三日當天早上，帶著台灣小胖威利家庭的殷切期盼，拜訪健保局副總經理李丞華，期望未來健保局能給付病友生長激素的治療。這項請求仍待健保局回應，而二位國際友人帶來的寶貴衛教資訊，本會將於九十二年度編譯為便於專業人員和家長使用的照護手冊，讓國際友人的關懷持續流動。■

終於找到家人

結節性硬化症聯誼會週年慶

◎結節性硬化症病童家長 施逸民

一次台北榮總的座談會上，偶然的認識了結節性硬化症聯誼會謝淑玲會長，這才知道，已經有八十多個家庭參與其中，歡迎著我們的加入。女兒瑄瑄被診斷出患了結節性硬化症，我之前只知道癲癇的病友會，但幾次參加都有些失望，癲癇有太多類型，沒遇到和瑄瑄類似的，經歷了將近十年的孤獨摸索之後，終於盼到了一個家。



聯誼會週年活動在十一月十五日舉辦，當天我特別帶了全家一起前去，或許是長期忽視瑄瑄的姊姊和哥哥的心理感受，他們一直認為我和媽媽太偏心了，所以讓他們去實際體驗一下。到了會場，很多病童及家長已經到場，這是我第一次真正見識到醫學資料上所描述的結節性硬化症，相較之下，瑄瑄的症狀算是輕微的，實在相當幸運了。

在身心靈放鬆課程中，李開敏老師先讓每位家長作壓力程度的自我檢查，接著誘導每位家長坦誠的敘述所承受的沉重壓力。我發現每個家庭都是一個個案，每個人也都嘗試過以各種方式來自我開導，才能渡過在漫長照顧過程的身心煎熬。在這裡，每個人都有過相同的心路歷程，也

都能得到共鳴。其中有位家長的分享最讓我感動，他說：「這是上天認為我們有足夠的能力與愛心，才會放心的把這個小孩交到我們手上。」——我們是應該走出陰影，能夠坦然的面對

它，不再怨天尤人。

下午是台大醫院醫療小組基因的檢測報告。李建南醫師仔細的、很有耐心的從基因的角度，來解釋結節性硬化症的遺傳和突變，以及如何解讀前次所作的基因篩檢報告，謝豐舟教授特別指派黃愛珠小姐，隨時提供病患及家屬各項醫療諮詢協助。感謝台大醫院多位醫師細心解答家屬的疑惑，而且在研究經費有限的情況下，同意再為其他的病患及家屬作第三階段的基因篩檢，種種熱心的舉措，溫暖了在場每個家屬的心。

參加這次聯誼會的週年活動，讓我感觸很深，感謝所有協辦人員為我們搭建起這個平台，有這裡我們有相同的遭遇、相同的語言，疲憊的心靈可以得到慰藉，尤其感謝謝淑玲會長，看著她一邊抱著年幼的稚子，一邊為其他病友家庭努力的身影，真佩服她的勇氣與毅力。■

用生命演奏

小腦萎縮症宣導音樂會

◎中華小腦萎縮症病友協會義工 張雅惠

九月二十日晚間，一群大朋友小朋友，陸續進入台北市政府親子廣場二樓，準備參與一場特別的音樂會！這場音樂會，集合了一群對生命永不放棄的演奏家、來自四面八方的表演團體，以及熱情的義工，共同譜出一場難忘的晚會。

七點不到，會場已坐滿將近九成的來賓，「因為有你」主題歌聲溫柔環繞著會場每個角落，每位表演者及義工，都為了音樂會的開始做好最後準備。節目正式開始後，美麗的主持人以甜美的聲音吸引了在場每一位來賓的注意，小腦萎縮協會理事長朱大姊首先上台致詞，除了感謝所有參加晚會的來賓，也以親身經歷，讓在場每一個人了解小腦萎縮症這種家族遺傳疾病，對一個家庭的影響是何其大，這也是此次音樂會最大的目的——讓社會對家族性遺傳疾病有更多了解及重視，且透過檢查，不要讓遺傳疾病悲劇一再發生！

病友及家屬所組成的打擊樂團，賣力敲出每一個音符。他們在練習時，到教室那一段路所需花的時間，可能比練習時間更久，想到這個過程不禁讓人深深感動。透過這場音樂會，也可以讓更多病友了解，透過打擊樂作復健不但比一般復健更有趣，也能交流感情，互相扶持，即使節拍抓不準，即使敲出來的音符不是最正確的，卻是令人感動的音樂。

當最後一首曲子表演結束，在台下的我們，聽到如雷掌聲及歡呼聲，已是忍不住感動的熱淚盈眶。在台上的打擊樂成員們，除了收到親朋好友的熱情獻花之外，是不是也能體會到，此時此刻自己用生命演奏的樂章，感動了多少觀眾？樂聲迴蕩在親子劇場，更是在每個參與活動的人心中，留下了深刻的感動——「一個人生病了，其他家人可以照顧他，如果整個家庭都生病了，讓我們當他的家人。」■



個人網站秀自己

病童電腦營閤家歡

◎肌肉萎縮症病友家長 邱萍如



我兒宗翰是在小學一年級發現罹患進行性肌肉萎縮症，隨著年齡的增長，肌肉也一點一滴的萎縮無力。今年六月，宗翰再也走不動了，必須以輪椅代步，出門的機會更少了，相信許多這樣的孩子也跟我們一樣，面臨到如此問題。還好，宗翰的手很靈活，操控滑鼠及鍵盤並不困難，他非常熱衷於玩電腦，一年一度在師範大學的電腦研習營，就是他最喜歡的耶誕禮物。

感謝國立師範大學資訊系和特教系、罕見疾



病基金會、中華民國肌萎縮病友協會和勵殘福利促進協會，爲了罹患罕見疾病、肢體不方便的孩子們，每年都克服萬難，籌辦一個專屬的無障礙環境電腦研習營。體貼的爲每位病童安排陪讀照料的義工大哥哥、大姊姊，同時也不忘平日辛苦照顧孩子的爸爸媽媽，安排一系列的身心紓解團體、拼布、休閒活動，讓家屬也有機會喘息，彼此交流照顧技巧和心得，一家人都擁有愉快且有意義的一天。■

宗翰的學習心得

十二月十三日和十四日是期盼已久的電腦營，天氣晴朗，我們起了一大早，開開心心的出發。到了師大，肌萎協會的社工帶領我們到五樓的資訊電腦教室，再由特教系的大姊姊陪同並溫柔照料，電腦課則是由資訊系有學問的大哥哥來教，這次的主題是很炫的「個人網站」！

大哥哥、大姊姊詳細介紹網頁設計概念和網頁編輯器的使用，緊接著讓大家實際操作，我們學著套用背景和插入圖片、留言版和計數器…，還用了跑馬燈、背景音樂網頁這些特效，最後，重頭戲來了，大伙兒把自己的網站登入各大搜尋網站上，令人振奮的，我完成了我的個人網頁。原來架設個人網頁是如此輕而易舉，真感謝師大的大哥哥、大姊姊細心教導！

遲到的約會情更濃

多發性硬化症協會年會

◎中華民國多發性硬化症協會 張凌嘉

一年一度的多發性硬化症會員聯誼大會，終於在原成立地點-台北雙連活動中心九樓交誼廳熱鬧展開！原本大會固定於每年五月間舉行，但今年遇SARS衝擊，爲了病友以及家屬的健康安全著想，於是順延至十二月初。入冬之際，天氣雖然微寒，卻擋不住大家急欲相聚的心。雙連活動中心應景佈置的溫馨聖誕擺飾，恰好捎來了最溫暖的問候，讓充滿著鈴鐺與燈泡的會場，洋溢著最讓人心動的暖流。

大會中特別邀請花蓮慈濟醫院泌尿科主任郭漢崇醫師，專題演講多發性硬化症患者的泌尿問題，搭配著生動的圖片說明以及精闢的講解，演講後踴躍的提問、郭醫師親切且詳細的解答，讓大家獲益匪淺。頻繁的醫病互動之間，更讓病友深刻體驗：在這個戰場上，不是只有自己一個人單獨迎戰！



會後的分組聯誼，讓大家終於有坐下來好好說話的機會。許多故事讓人鼻酸，也有許多故事讓人精神振奮！病友間的相互扶持很重要，家人的關懷體諒更是關鍵，而社工與醫師的專業協助，自然也不可或缺。一路上，有了你們，我們就不孤單！期待下次再相會，也期待下次見面，比今天更好！■

（稿費捐贈中華民國多發性硬化症協會）

快來加入螢火蟲家族吧！

親愛的病友，罕見疾病基金會目前正積極推展對病友和家庭的服務，您只要填寫「病友資料表」，就可以「免費」加入螢火蟲家族，開啟本會的各项服務的窗口，讓會訊、健康護照、照護手冊這些實用的資訊送到家，並優先參加旅遊、比賽、獎學金等多采多姿的活動；當就醫和生活出現難題，更有專人提供諮詢或為您申請補助。當然，這也會讓我們更了解您的需求，促使每一分社會資源發揮最大的功能。

歡迎您的加入，請洽詢本會社工（分機16至18），

或在網站下載資料表（<http://www.tfrd.org.tw/modules/family/01.html>）填妥後寄回。

快樂星期六

表演工作坊開發無限潛能

◎台灣弱勢病患權益促進會 陳郁瑛



我擔任「潛能開發表演工作坊」的班長以來，走進罕見天堂，許多訝異、許多學習，還有滿滿不同往常的生活經驗。每個星期六和病友們相約，早上向說唱藝術家魏龍豪先生的大弟子傅諦老師學相聲，下午與台南愛樂合唱團總監黃南海老師學合唱。

「潛能開發表演工作坊」已經在入秋的十月份步上軌道，開發病友的表演天份、培養休閒興趣以及聯絡感情，使他們能夠相互扶持、成長。遠程的目標是藉由密集的訓練後，持續為學員們安排公益演出的機會，以積極輔導病友接納自己、走入人群。

星期六一早九點半，不同病類的罕見病友們齊聚在教室裡，聽著傅諦老師的笑語說相聲。傅老師總說說鬧鬧，大家跟著相聲的表演節奏，一下哄堂、一下大笑，宛如走入老殘遊記的作者劉鶚爺爺敘著張小玉的唱書，有大珠小珠聲聲落玉

盤的連綿貫口活兒，也有臻入黃山中見高見奇的抖包袱技巧，大家是又笑又期待。當然傅老師淵博的北方文化常識也唬的我們一愣一愣，微張嘴等著老師說著聞所未聞的傳奇和經驗，一步步開啓罕見病友們的好奇心。

下午也是愉悅的，黃南海老師風塵僕僕趕上來台北，只要他一走進教室，大家都是笑著臉。黃老師最厲害之處，便是當大家出現十八音不和或是歪調怪唱的時候，他會綻著開懷的笑容，幽默適當的帶著大家重從到回原先設定的聲部。同學們在黃老師的教導下從運用腹式呼吸法、發音、認識到合唱高低音部，逐步跨進專業歌唱的基礎功底，也在訓練中促進新陳代謝、進而得到最佳的換氣效果來提高肺活量。每週都有不同的新鮮歌曲教唱，除了讓大家保持新鮮感，也訓練同學對音樂的敏感度。

病友們走出自己的家門，走到彼此的心房，種下一棵滿纓果樹，回到家想到時便摘下其中果實，重新賞味一再、一再…！我這麼一個無知小夥子，闖進罕見天空，紮實而豐厚的體驗像一首不間斷的歌曲，低吟、高唱、合聲和節奏…接受生命的洗鍊。快樂星期六一天的歡樂時光，我想著想著就會笑笑，就會細瑣的感動！■

工作坊在九十三年度會有更多樣化的課程，釋放病友們的能量。

報名洽詢電話：(02-25604501)

合唱團學員迴響

能歌的時候不放棄唱

◎多發性硬化症病友 周動瑜

曾經有這種經驗嗎？某個場景、某種對話、某些時候，你的腦海中突然浮現一首歌或一段音樂。知道嗎？在每個人生命中，不管有沒有所謂的「天份」，音樂與生命是密不可分的。有沒有過被一首歌、一段歌詞感動過？因為它道盡心中喜怒哀樂？

這個合唱團的學員包括各種罕見疾病，可能行動不便，可能路途遙遠，更可能要克服好多好多障礙，才能在每週六下午齊聚一堂。短短三小時的課程，我們忘了疾病，忘了疼痛，忘了不自

在，因為，愛，充滿了整個教室。縱使二部合唱好像聽起來有七八部，縱使還有好多的五音不全，但是，一次比一次進步，一次比一次快樂，唱的好開心哪！

合唱團確實引領了我們生命與音樂結合起來的熱情，我們期待有更多病友加入。不用害怕自己對音樂有沒有造詣，因為黃老師不只有耐心，更是幽默有加，肚子很大喔！像聖誕老公公一把他的專業如禮物般一件一件送給我們；同學們也都很可愛，會的人教不會的人，大家都不會，就交給黃老師吧！

當你能飛的時候就不要放棄飛，當你能夢的時候就不要放棄夢，當你能愛的時候就不要放棄愛，當你能歌的時候請不要放棄唱，讓音樂的種子在我們這群罕見病友中發芽、長大，讓我們迎向陽光，歡聲歌唱。快樂，是我們的權力！■

相聲班學員迴響

走出家門看見希望

◎小胖威利症病友的母親 吳淑媛

我的寶貝女兒珮珮誕生時，就被醫師宣判患有「普瑞德氏症候群」（小胖威利），她帶著缺陷來到人世間，需要我全神貫注的照顧著，我常望著懷中的嬰兒哭泣不止，不斷問著上蒼，為什麼這種苦要降臨在我們家。珮珮求學時期，因為腦部發育遲緩而有學習障礙，因為無法控制對食物的慾望，體重急速上升，造成脊椎嚴重側彎、糖尿病等疾病，為了愛她，全家都投入了最大的力量，我們還把廚房及冰箱上鎖，每天在家上演著「諜對諜」的戲碼。

今年，珮珮已經從高中畢業，她的第一份工

作很快就失去了，連專業的特殊托育機構都沒辦法給她機會，我常想將來她要如何立足於社會？所以我為她報名參加「潛能開發表演工作坊」，希望語言訓練能幫助她與人溝通。

這段期間，非常感謝老師生動活潑的帶領，珮珮學會了「來握手」、「多娜多娜」、「來笑笑」等歌曲，我看她連在家裡也能哼唱，展現出過去少見的快樂，不禁期待著能幫助珮珮建立自信心去面對未來，渴望有一天，她能自己照料生活並被社會接納，畢竟我不能陪伴她一生。

我內心充滿了無限感激，曾經，一家人耗費了大量的金錢和心力獨自去面對這一切，從珮珮參加了工作坊，才發現罕病家庭可以結合成一個巨輪，持續幫助自己和彼此。■

金融發展聯盟 年年愛心送暖

◎本會活動公關組代組長 洪聖惠

就在歲末嚴冬之際，本會接到「金融發展聯盟」暖暖的邀約，參與陽信商業銀行、板信商業銀行、三信商業銀行、高新商業銀行、聯信商業銀行、華泰銀行共同舉辦的2003祈福謝平安晚會。呂秀蓮副總統也在百忙之中來到晚會現場，親自送上無限的祝福。這已經是第三年的寒夜送暖，連續三年，金融發展聯盟都選定本會作為捐贈對象，站在搭建於天母運動公園舞台上的陽信銀行薛凌總經理含蓄地表示捐款金額不多，但是連續主動的關懷，對我們而言卻是實際的幫助。11月22日晚上，本會董事陳莉茵女士代表本會受贈，陳董事誠摯的感謝六家銀行的幫助，感謝金融發展聯盟總在寒冷中溫暖需要幫助的朋友。■



直銷高峰會 學習不忘送愛

◎本會活動公關專員 林儀芬

投身公益向來不遺餘力的「直銷產業高峰會」，規畫了北中南三場「峰峰相連，邁向卓越」的大型演講會，安排知名的學者專家與直銷領袖來做專題演講，並從演講門票提撥15%的盈餘捐助本會。此一演講會9月20日於台北市市府大樓二樓親子劇場舉行開幕式上，會中直銷產業高峰會宣告本會為2003年「聯合公益活動」的受贈單位，本會活動公關組潘美緣組長代表參加，同時報告今年本會服務工作概況，向來賓表達感謝之意。■



人人作好事 樂透捐公益

◎本會活動公關專員 林儀芬

本會向台北銀行公益慈善基金會提出的「原住民二代新生兒篩檢」企劃案，經北銀審核通過後，獲得四位無名氏樂透彩券頭獎得主的支持，於9月18日在花蓮縣政府舉行記者會及公開捐贈儀式。另外，12月18日舉行的「公益盈餘慶有成、彩券溫情展愛心」活動，在總統夫人吳淑珍女士的見證下，本會獲得敏吉祥先生捐贈。■

北一女百年慶 樂聲歌聲傳溫情

◎本會活動公關專員 林儀芬

本會應北一女校友會副會長，同時也是財團法人黃氏慈善公益事業基金會執行長的黃小茜女士之邀，參與演出12月10日晚上在圓山大飯店舉行的「北一女五十三級畢業四十週年暨百年校慶重聚晚會」。罕見天使楊玉欣和晚會主持人沈時華小姐一同介紹罕見疾病與本會的服務內容，並由小巨人二重唱為來賓獻唱「眼光」和「感恩的心」兩首歌曲。罕見天使楊玉欣以自身罹病為例，感性地訴說本會成立的點滴，而小巨人二重唱的誠摯嗓音、長笛天使動瑜的優美樂音，再再都讓與會的兩百多位北一女校友動容，熱烈掌聲久久不能止息，會後還有多位校友們特別來向幾位病友致意與勉勵，那份溫暖與關懷使每個人都覺得又完成了一次成功的宣導任務。■



罕見病友組成「小巨人二重唱」與楊玉欣共同獻唱 ▲

禾園茶館年終會 竹風茶香送愛心

◎本會活動公關專員 林儀芬

每到年底，總有許多善心的人們，不吝惜地付出他們對罕病患者的關懷，位於新竹科學園區內的「禾園茶館」即是其一。茶館負責人金春枝老師於12月17日晚上舉行「年終茶道會與音樂會」，當天的活動將品茗與音樂欣賞結合，這場融合茶香與音樂的饗宴，充分的滿足了遠道赴宴的來賓。當天還有義賣活動，包括分別由謝毓文老師、嚴慕容小姐的藝術創作「自在博山」銅鑄雕刻佛像、歐式宮廷燈，以及禾園茶館的茶葉、對筆等等。義賣所得在扣除成本之後，悉數捐贈給罕見疾病基金會，由本會陳莉茵常務董事與罕見天使楊玉欣代表受贈。■



罕見天使楊玉欣代表本會感謝禾園送愛義賣 ▲

夢想起飛 罕病兒遊新加坡

◎本會醫療服務組代組長 林雅玲

你回憶起小時候，是不是還記得校外教學、畢業旅行時發生的趣事？這些有趣的旅遊回憶，對於大部分的人來說或許是理所當然的，但是對於許多罕病病童而言，卻是他們遙不可及的奢侈夢想。

爲了讓罕病病童有同樣的回憶，也讓長久照顧他們的家人獲得身心的休息，所以東森慈善基金會和中華航空，結合了東南旅行社、罕見疾病基金會、奇美醫院、世界旅遊和新加坡旅遊局，多個單位一起精心策劃「新加坡圓夢之旅」。六位罕病病童及家屬，暫時忘卻病痛、克服生理及心理的障礙，在親戚朋友及大家的祝福下，於十一月十三日前往新加坡，展開他們四天三夜的圓夢之旅。

從台灣到新加坡，華航的工作人員細心、體貼的服務、照顧並首次開放華航新加坡員工宿舍供大家居住、舉辦歡迎晚會、贈送小禮物給每位病童。劉媽媽對於如此細心的安排，高興的說：「真是太好了！」因爲他的女兒佩菁罹患有先天性水皰症，每天早晚都需各花兩個小時換藥，隨身行李中有一半是護理傷口的藥品及敷料，這趟旅行的巧妙安排，讓他們母女不會因爲住不同的飯店，而天天擔心是不是遺漏了什麼。

台灣東南旅行社與新加坡世界旅行社的專業導遊，無酬貼心導覽，事前作功課了解病童的疾病，還有新加坡旅遊局全力的配合，使每位病童到每個景點都受到無微不至的照護、關懷與驚

喜。例如在夜晚觀賞水舞的過程中，細心的爲每位病童的座位鋪上軟墊；在擁擠、大排長龍等待烏節園遊園纜車的人群中，特別空出三列車箱供大家乘坐；在交通井然有序的新加坡中，司機大哥仍特意放慢車速、小心轉彎等等...這些看似簡單的安排，對於每位病童與家屬來說，可是意義非凡。因爲泡泡龍佩菁的皮膚很敏感需要細心呵護、玻璃娃娃柏伶禁不起碰撞、先天性肌肉骨化症的宜臻日漸僵硬的身軀需溫柔的對待、結節硬化症的怡君喜歡寧靜不受打擾的個人世界。

在短短的旅程，我看到每位病童及家屬心境及心情上的改變——害羞的柏伶鼓起勇氣站在台上，當鳥兒飛到其手上時，她露出開朗自信的笑容；湘婷的媽媽愉快的說：從未如此放心、放鬆的遊玩過；佩菁則開心的說要瘋狂的照相，記錄這一切；宗翰的媽媽則開心的爲家人朋友準備禮物等等。夢想起飛，飛得又高又遠，病童們在這趟旅程中找回了希望與自信。■





親愛的病友和捐助人：

新的一年展開之時，回顧本會在艱辛中成長的歷程，再次誠摯感謝您的關懷與支持。過去，我們一起創造了社會立法和福利制度的全人視野，現階段，本會積極推展對於病患和家庭的服務，持續辦理遺傳與營養諮詢、生活與醫療補助、社會宣導之外，更開創病友戶外旅遊、小學校園宣導、家長減壓團體等方案；進一步將觸角延伸至就業與就業，並全力提升服務品質。期待與您攜手共進！

敬祝 新年如意

罕見疾病基金會 董事長李宗德 敬賀
執行長曾敬傑

新年快樂



HAPPY NEW YEAR!!

Unrecorded by Microsoft

財團法人罕見疾病基金會 92年度業務成果摘要

病友服務

- ◎病患生活急難救助，共39件計1,110,500元。
- ◎病患緊急醫療救助，共28件計1,380,572元。
- ◎第一屆罕見疾病獎助學金，共59名計70萬元。
- ◎建置病友資料庫將服務記錄系統化。
- ◎首度開辦照顧者減壓成長團體。
- ◎持續訪視病患家庭，以及住院和電話關懷服務。
- ◎首度舉辦病患及其家屬旅遊活動。

病友團體育成

- ◎病友團體育成及活動補助，共29件計208,412元。
- ◎病友團體工作人員及幹部研習營，個案研討及督導會。

醫療服務

- ◎國際代行檢驗服務，共52件計1,014,502元。
- ◎營養教室共4場，並持續提供營養諮詢服務。
- ◎孤兒藥借調及協尋共32件
- ◎特定門診、電話、電子郵件及網站之遺傳諮詢。
- ◎病友免費流行感冒疫苗施打推廣
- ◎開辦原住民二代新生兒篩檢方案
- ◎推動普瑞德威利症候群生長激素納入健保給付。

社會教育

- ◎友善學習環境宣導活動，共23場超過5000人次。
- ◎宣導單張製作及寄發，10種共計15萬張。
- ◎安排病友參與公益活動進行宣導及勸募，共25場。
- ◎推動大眾傳播媒體報導，共計47案邀訪和數百則活動報導。
- ◎校園宣導動畫影片及網路遊戲製作與推廣
- ◎本會網站建置及更新
- ◎發行電子報3期共2000名訂戶
- ◎與公共電視合作拍攝絕地花園電視劇

學術出版

- ◎罕見疾病父母照護手冊編印共3集。
- ◎完成病友就業需求研究，並辦理座談會。
- ◎主辦「罕見疾病藥物及防治法」三週年研討會。
- ◎第五屆博碩士論文獎助，共5名計10萬元。
- ◎委託學術研究計畫申請審查，共2件計30萬元。
- ◎本會會訊出版及寄發，共4期7萬餘冊。

國際合作

- ◎普瑞德威利症候群國際交流。
- ◎美國及歐盟罕病組織會員加入及聯繫。

行政院衛生署公告 增列罕見疾病名單

| 序號 | 疾病名稱 | 中文翻譯(參考) | ICD-9-CM編碼 |
|------|---|-------------------|--------------------------------|
| 12-4 | Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome(MNCE) | 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群 | 277.9 |
| 88 | Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM) | 裂手裂足症 | Hand : 755.58 Foot : 755.67 |
| 89 | Metachromatic Leukodystrophy (MLD) | MLD症候群 | 330.0 |
| 90 | Camptomelic dysplasia with autosomal sex reversal | 短指發育不良及性別顛倒 | 758.89 |
| 91 | Osteopetrosis | 骨質石化症 | 756.52 |
| 92 | Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome | 碳水化合物缺乏糖蛋白症候群 | 277.9 |
| 93 | Trimethylaminuria | 臭魚症 | 277.8 |
| 94 | Congenital generalized lipodystrophy | 先天性全身脂質營養不良症 | 272.6 |

(中華民國九十二年十二月十九日，發文字號：署授國字第0920401509號)

罕見疾病ICD-9編碼名單修訂

| 序號 | 疾病名稱 | 原公告ICD-9-CM編碼 | 修訂後ICD-9-CM編碼 |
|----|---------------------------------------|---------------|---------------|
| 51 | Menkes syndrome | 275.1 | 759.89 |
| 60 | Smith-Lemli-Opitz syndrome | 272.8 | 759.89 |
| 65 | Chronic primary granulomatous disease | 279.3 | 288.1 |
| 75 | Crouzon syndrome | 755.55 | 756.0 |

(中華民國九十二年十二月十九日，發文字號：署授國字第0920401547號)

健保局成立醫療關懷小組

全民健康保險醫療關懷小組，協助民眾、弱勢團體、特殊醫療個案就醫，辦理無力繳納健保費者之分期攤繳保險費、紓困基金貸款或轉介公益團體補助保險費等。聯絡窗口為健保局醫務管理處02-27065866分機2648。

第五屆博碩士論文獎助得獎名單

- ★林玄原 臺灣師範大學生命科學系博士班
論文題目/脊髓性小腦運動失調症致病基因在台灣之族群遺傳分析及其分生研究
- ★許靜芬 清華大學語言學研究所博士班
論文題目/威廉氏症候群兒童語言能力之探索
- ★王齡誼 臺灣大學臨床藥學研究所碩士
論文題目/多重抗藥性基因之表現與難治性癲癇在結節性硬化症之關聯
- ★洪葦苓 臺灣師範大學生命科學系碩士
論文題目/第八型脊髓小腦運動失調症的族群分析及分生研究
- ★陳淑琪 中正大學社會福利研究所碩士
論文題目/罕見疾病基金會之組織轉型方向分析：利益關係人觀點

第二屆罕病獎助學金開始申請

本會第一屆罕見疾病獎學金得獎名單已公告(見本刊第23頁)，恭喜得獎的同學們，期待與您在頒獎典禮上相見。第二屆從三月一日起開放申請，歡迎洽詢本會分機16。

潛能開發表演工作坊招生

「潛能開發表演工作坊」邀您共享每一個愉悅的星期六，九十三年度有合唱團、繪畫班、寫作班等，還有相聲或廣播的口語藝術訓練，罕病病友報名請洽本會社工，電話分機16~18。

相互疼惜工作坊歡迎報名

讓愛重生！一系列的成長團體，提供病友和照顧的家人相互支持的能量。詳細消息請見本刊21頁，或來電洽詢本會分機16。

電子報發送最新消息

想要知道更快更即時的罕病訊息嗎？快到本會網站 www.tfid.org.tw/e-paper 訂閱，每個月都有免費電子報哦！