



發行單位：財團法人罕見疾病基金會

發行人/李京禧 社長/廖敬傑

總編輯/鄧基明

編輯/謝永祥、廖怡伶、趙麗坤

美術設計/采尼藝術印刷股份有限公司

編輯委員/李京禧 廖允平 蔡耀仁 林秀娟

林煜沛 林錦川 胡振高 陳利函

蔡元發 吳嘉雲 羅庚成

立案字號/商登字第88022340號

非營利事業統一編號/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

會址：104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

頭條新聞



學童宣導新啓動 動畫玩偶說罕病

◎本刊訊

有感於罕病病童在求學階段，因周遭師長及同學對疾病的認識不足，所可能衍生的種種歧視及就學障礙，本會於九十一年度起推動「罕見疾病校園宣導」，並先後在大台北地區28所國小辦理，培養7718位罕病關懷天使，更積極參與特教老師研習，推動病童的教育環境更佳友善。

一年多來，該活動已獲得熱烈迴響與正面肯定。在宣導內容方面，除了讓小朋友認識罕見疾病的遺傳概念之外，更深層的意義是讓他們了解，每一個人都有可能罹患罕見疾病，只要妥善的醫療及協助，病童可以跟一般人一樣快樂成長。在方式的選擇方面，我們發現相較於單純地傳授知識，針對兒童所設計的戲劇表演、卡通人物造型，相當受到小朋友歡迎，宣導效果極佳。

目錄 Contents

頭條新聞

學童宣導新啓動 動畫玩偶說罕病 /1

焦點話題

活出生命尊嚴 罕見疾病長期照護現況與發展 /3

環境制度開天窗 獨居病童以不便為自由 /5

活動報導

體驗大自然 驚心動魄的所未有 /6

還就業服務員與兒童罕病 /9

代謝異常驚風發熱 南北醫場 /10

社工不獨善 團體輔導與兒童 /12

螢火蟲演說團發表演講工作坊 還生命在舞台發聲 /13

了解罕病系列

先天結構畸形與異常 脫臼與腦性麻痺 /14

研究新知

美國罕病法修訂 積極保障兒童與成人 /16

超越基因任務 建立本土遺傳疾病資料庫 /17

螢火蟲家族

物種與疾病相繫 突變突變生勇氣 /18

泡泡與相愛高掛 雲端座談愛無限 /19

小非歡樂二週年 好吃真真動起來 /20

歡樂是夏 漸涼人年會感 /21

人物特寫

嚴利新與海米 肌膚病與無懼前行 /22

愛心齊步走

互聯家庭基金會 推動二代新生兒篩檢 /24

臺灣陽明醫學醫院 病友與醫護罕病 /25

秋冬防疫保健 罕病兒童與醫護罕病 /25

另類獨月博 還愛加恩 /26

母親與獨月博 還愛加恩 /26

罕病心語

沒有了解 愛心多麼重要 /27

播種深耕

全國遺傳諮詢網 在地應援服務 /28

捐款芳名錄 92年4至6月 /30

訊息窗口 /32



本會今年度持續推展「罕見疾病校園宣導」活動，並期望突破地域及人力的限制，延伸宣導的觸角至全國每一個角落，藉由教育部和行政院衛生署藥政處的經費補助，我們精心製作了國小學童最愛的動畫影片，同時搭配百略學習教育基金會捐贈的宣導專車，將帶著罕見小天使「亮亮」玩偶拜訪更多小朋友。

宣導影片名為「遇見不發光的螢火蟲」，述說不發光的「亮亮」誕生在螢火蟲家族裡，最後成為不平凡的勇士！「亮亮」並介紹三個了不起的病童，分別是：電腦高手的玻璃娃娃「小祥」、罹患苯酮尿症的三分球神射手「寶弟」、說笑話高手

的小胖威利病童「阿胖」，在他們活潑的對話中傳達各個病症需要注意的地方，以及「只要瞭解與關心，罕病病童可以表現優秀」的意念。此片完全採用小朋友的角度來製作，加入大量的卡通和動畫元素，簡單說明了病病遺傳概念，並引領小朋友來認識罕見疾病的小朋友。

該影片已於七月底正式製作完成，將搭配下半年的罕病校園宣導活動一併推出，除了動畫和玩偶之外，「亮亮」還會在宣導簡介中帶大家猜謎學罕病，希望藉由更豐富、更多元的教材，將正確知識與關懷種子深植在每一位師生心中。■

我是罕見小天使——亮亮

雖然不會發光，
我卻是家族裡最勇敢的螢火蟲！
罕病患者因為基因遺傳的關係，
造成身體上的一些小缺陷，
就像我一樣，
需要大家愛的協助，
就能在星空中閃耀美麗的生命！



玻璃娃娃—小祥



苯酮尿病童—寶弟



小胖威利—阿胖

你想要認識罕見小天使嗎？
希望亮亮到學校拜訪嗎？
歡迎來電免費索取宣導套裝（VCD+DM），或申請現場活動，我們將依個別需求設計活動！

學童宣導洽詢專線：
02-25210717分機18



活出生命尊嚴

罕見疾病長期照護現況與發展

◎本會研究企劃組組長 楊永祥

罕見疾病當中，有部份腦部、神經、骨骼與肌肉病變的病類，例如：運動神經元疾病(ALS)、小腦萎縮症(SCA)、亨丁頓舞蹈症(Huntington disease)、肌肉萎縮症、多發性硬化症等，病家自確定診斷那一刻起，就必須面對病程後期的照護壓力。

由於目前尚未有藥物可以根治，前述疾病僅能以支持性療法減輕症狀的不適，並搭配藥物控制與復健治療延緩惡化，並減輕症狀。病患從初期的行動不便，到後期可能完全喪失運動能力，呼吸等器官功能逐漸衰竭，或許數年，或許數十年，他們的生活就只能依賴他人照護。此一漫長期間，如何發展人性化照護，確保病患的生活品質和生命尊嚴，以及藉由完整的安養體系，減輕照顧者的身心與經濟負擔，是急需正視的課題。

罕見疾病照護需求的差異，不只存在於各種病症之間，罹患同一病症的患者，其病程發展的速度、家庭承擔照顧的能力、區域性資源分布等情況，也相當具有個別性。病家反應，照護體系多是提供單純的醫療和照顧，但是病患需要的不只是活下去，還需要人性化的對待，實現個人存在的意義。以下區分為照顧者、復健、輔具等三方面，由個別病友組織所推展的方案，說明目前罕見疾病的照護現況與發展。

一、照顧者知能心理需支持

罕見疾病病類繁多、人數稀少且分散，很難以單一機構來滿足養護需求，病友團體當中，目前僅有漸凍人協會、小腦萎縮症協會，分別與醫療院所、養護機構試辦小規模的照顧中心。推動安寧療護議題，促使人性化照護機制普遍發展，是有效提升資源可近性和品質的方式，在地區醫療體系轉型的推波助瀾下，已引發相當迴響。

現階段，病家多選擇居家照顧模式，可使用的資源有：全民健保給付之「居家護理」、各縣市政府開辦的「居家照顧」方案、福利團體推廣的「喘息服務」等，經濟許可者則申請外籍看護。遺憾的是，政府只針對中低收入戶或老人提供照護津貼，各種方案之間缺乏銜接、收費無法負擔、服務人員素質不佳等問題時有所聞。（請參考本期第五頁的案例報導）

有感於家屬的照護知能是病患生活品質的基礎，病友團體陸續開設專業課程，本會並開始針對部份病類出版照護手冊以提供完整的資訊。肌肉萎縮症協會更獲得高雄市政府的補助，於九十年起開始辦理「家屬自助團體居家服務計劃」，透過病患家屬間的相互協助，提供病患更適切的照護服務。

至於心理支持的部分，則由病友聯誼互助的方式達成。本會及相關病友團體均致力於促成病家互助網絡，透過心情分享、照顧和醫療經驗交流、醫療座談等，降低孤立與不安的感受；另有照護者成長團體、悲傷輔導諮商等，透過團體治療舒解壓力。

二、復健是延緩病程的不二法門

發病之後，持續的復健，雖不能改變其病程的進展甚或治癒疾病，但卻可以減輕病症、減緩功能障礙及退化，並協助預防可能的併發症，使其盡可能維持日常生活的獨立性。

隨著不同的疾病階段和病程的進展速度，復健的考量會有所不同。小腦萎縮症病友協會嘗試了多種另類復健，病友自發地推廣全身水療，在水提供良好的支持與保護下，進行肌力、平衡與協調的訓練，並透過治療性游泳以改善全身的平衡感與耐力；還有病友利用固定式腳踏車訓練肌肉耐力，練太極拳強化訓練平衡與柔軟度。

另外，肌肉萎縮症、運動神經元等病友團體，鑑於病友外出復健不易，故鼓勵成員在家自行運動，透過輔助支架或輪椅，減緩肌肉關節持續惡化，持續和緩的伸展（包括：彎曲、伸展，內外旋轉抬高、上舉、提起、放下的動作），同樣可以預防肌肉無力與萎縮。

三、專屬輔具突破肢體限制

目前有不少病友團體，結合內政部提供的經費補助，以及學術單位的科技專長，積極開發他們的專屬輔具，但研發速度難及於需求。

肌肉萎縮症的患者無力操作鍵盤和滑鼠，協會與台灣師大電腦輔具團隊合作，為個別病患量身訂作輔具，縮短他們的數位落差。服務運動神經元疾病的漸凍人協會，針對病程後期失去言語能力，無法表達感覺的問題，日前發表其所開發的「追瞳器」，為禁錮在身體裡的靈魂找到出口。使用者只要利用眼球的移動，透過光學式瞳位追蹤器，就可以在電腦螢幕上顯示訊息，比較須透過他人轉譯的注音板，病患可以更快速、更自由地表達。

四、結語

在罕見疾病的照護需求與體系中，再次看到一、二個病家的挺身而出，激發社會的關注與投入。各病友團體及本會一直跑在政府之前，補足既有照護體系的缺漏，逐漸形成政策雛型，並激發了相關醫療及福利資源的發展，是病家自發力量的傲人成績。未來還有許多需要努力，我們將秉持這樣的堅持，為每一個罕病家庭找到依靠。



從案例看政策 照護制度開天窗

獨居病患以不便換自由

◎本會研究企劃專員 陳怡仔

燕子因肌肉萎縮症導致重度肢體障礙，她在雙親過世之後，就一個人獨居。燕子說，辛苦，但是甘願，爭的就是那一點「自由」！不知道有多少社工、公務員、教友「好心」勸她去養護機構，但是這房子住得習慣了，來往的朋友鄰居都在附近，更何況，她還可以用聲音工作，雖然經常要爲了洗個澡四處拜託，至少可以決定自己的生活。

鄰里朋友的幫忙不穩定

大約是中學時候，燕子發現自己常莫名奇妙地跌倒，雙腳越來越沒有力量，爸爸媽媽帶著她跑遍全台灣大小醫院，最後醫生檢查出來是「肌肉萎縮症」，雙手一攤說：「無藥可醫」。隨著年齡增長，燕子全身肌肉的力量逐漸退化，現在只剩肩部以上可以自己控制，爲了省去請人移動身體的麻煩，每天二十四小時，不論睡覺、閱讀、吃喝、方便都「坐」在客廳椅子上進行，購物、餐食、飲水就撥電話請熟識的店家送到家，幫忙擺放在伸手可及的距離內。

「什麼都好解決，除了洗澡」；燕子說。每天淋浴更衣是最大的問題，便器也沒辦法一天不清理，但燕子不需要也付不起全天候的看護，所以這幾年都是拜託鄰居、教友、朋友每天幫忙照料生活，穩定的維持半年、一年，也有試作一天就

「落跑」的，前前後後換了二十幾個人。

居家照護竟然週休二日

今（91）年度台北縣政府開辦「居家照護」方案，燕子說服了鎮公所和承辦的協會尊重她在家生活的願望，派「居服員」每天到家協助環境清潔和盥洗，大部分的費用都由政府補助，燕子直說自己幸運，經濟問題和找人幫忙的壓力都減輕了。

怎麼知道，這個方案「週休二日」，只負責星期一到五，週末怎麼辦呢？沒有居服員，可以幫忙的朋友也趁著難得的假日出遊，看護業者不願意提供一天二小時的人力僱用型態...，燕子每到星期三，就開始煩惱週末有沒有人幫忙洗澡，四處打電話拜託，急起來也顧不得體諒他人，弄得自己和朋友關係很焦慮。面對看護開天窗的困境，燕子說偶爾忍受汗臭、異味的不適，也不要到養護機構過集體生活！

獨居身障者也需要長期照護

國內長期照護體制已經逐漸社區化、多元化、人性化，但資源多以照顧者或家庭爲考量，以老人爲主要對象。許多身心障礙者都像燕子一樣，努力維持生命的尊嚴，然而獨居的照護問題還是難解。如何能以個別的意願與需求爲考量，提供全年無休的完整支持，應納入相關政策規劃範圍。■

體驗大自然 驚喜感動前所未有

◎本會活動公關組專員 林儀芬

正值盛暑的七月份假日，我們放棄了冷氣與電視，大老遠跑到苗栗山區的牧場，為的不是要跟大群的乳牛爭奪樹下的蔭涼區，而是把罕病的大朋友、小朋友帶到大自然裡，盡情地享受平日不易得到的出遊機會。

北中南專車 歡喜出發

為了避免不適合輪椅行進的陡坡、樓梯，我們探勘過許多場地，並從台中租借一台復康大巴士，方便坐輪椅的病友上下車。對行動不便的病友來說，無障礙的住宿環境是很重要的，我們將之安排在飯店裡方便出入的一樓。為了需要特別飲食的病

友，我們與餐廳再三溝通，為泡泡龍預訂稀飯、為蛋白質代謝異常的病童訂了一桌無奶蛋的超級素食等等。在克服了包括行動、過夜與飲食上的種種不便，我們的努力終於圓了螢火蟲家族共同旅行的夢想。

七月二十七號，我們一大群的同仁，都做了早起的鳥兒，因為要帶全台灣北、中、南三區一共有二百一十二隻快樂的螢火蟲們，飛到苗栗的飛牛牧場，好好的玩上兩天。最大的六十八歲阿嬤，和最小的一歲小病童，橫跨二十五種罕見病類，就這樣

浩浩蕩蕩的從台北、台中和高雄出發了。

彩繪 DIY 新鮮有趣

第一天下午有三項DIY活動，分別是彩繪肥牛撲滿、ㄋㄟㄋㄟ餅乾和鮮奶凍的教學，有些不能吃蛋白質的代謝異常小病友，只見營養師阿姨一走近，都乖乖交出手中的餅乾和奶凍，令人覺

得又高興又心疼，高興的是教育成功，又心疼他們的懂事與聽話，但無論如何，小朋友們玩得都很開心。

晚飯後的營火晚會，在精心設計之下，打算給大家留下完美回憶，無

奈大哥哥姊姊把營火搭好後，卻下起雨來，老天爺不肯幫忙，只好在室內舉行晚會，世新大學領隊群使出熱情的表演，用心的逗大家開心，還有慶生這招，讓壽星們感動驚喜。

闖關遊戲 親近自然

與大家約好隔天一早在草原上滾草球，一堆的小朋友，精力旺盛的沒話說，有一位剛好九十公分的小小人兒（軟骨發育不全症病患），以他矯捷的身手，幫隊友推動比他身高高出許多的草球，努力又認真的神情，讓人不禁大聲為他拍手加油。





▲彩繪肥牛撲滿，看誰畫的最可愛！

早餐前運動，好像能使人胃口大開，既然身在牧場，就該拿牛奶當水喝，拿優格當豆花吃，大量補充營養。接著，闖關讓大小小都玩得開心，五個遊戲是荒野保護協會提供的創意，我們精心改良後，有套圈圈、種子大冒險、隱形走廊、動物配對、記憶超人等，動腦又動體力。

中午離開牧場，遊覽車載大家到花露花卉農場，享用一頓顏色鮮豔、香味四溢的花果大餐後，互道珍重，各車返回出發地。一直到最後，大家都露出滿足開心的笑容，工作同仁也跟大家約定，下次要辦個更不一樣的旅遊，再讓大家一起走進大自然，相信這個約定，不久的將來就可以實現。■

小朋友遊記一

◎病友家屬 朱宸

在幾個禮拜前，爸爸幫我報名參加飛牛牧場的旅程，我一直期待著那天的到來。

我們在飛牛牧場做肥牛彩繪的活動，我畫了3個，接著去做餅乾，我們這組做了好多個餅乾，我們吃的很高興。

後來我跟表哥在牧場中奔跑嬉戲，還去看了肥肥的乳牛。

吃過了豐盛的晚餐後，晚會開始了，跳舞、唱歌、說笑話樣樣來，快樂的時間一轉眼就過了。

隔天早上到山上推草球、玩闖關遊戲，整個飛牛牧場之旅就畫下句點了。回家的路上，坐著遊覽車，回想著這短暫的兩天一夜真的很愉快。



小朋友遊記二

◎成骨不全症病友 廖唯辰

我去飛牛牧場覺得好開心，因為很有趣，有自己動手做小牛撲滿，還有餅乾，也有鮮奶凍，我覺得這些東西都很好玩。另外，傍晚舉行營火晚會，有大姊姊在那邊跳舞，我覺得她們跳舞實在太好看了。

到了第二天，我們去逛牧場，牧場裡有好多有趣的事物，我覺得很好玩。後來到花露花卉農場，那邊的花草大餐好豐盛！

我希望下次能夠有機會再來這邊玩，因為我覺得這邊實在太好玩了！





圓了我兒時的夢

◎血小板無力症病友 盧佩纓

其實，在這次親子行的一切活動展開前，我的心裡是十分不安的，腦中不斷地猜測一切可能發生的情況，因為這是我第一次見到其它的病友，尤其是那些孩子們，看到他們，令我想到我小時候的模樣。

小時候，我能參加的團體活動是少之又少，基本上，我沒有上過體育課及和其它孩童一起玩耍的機會。第一次和那麼多身體狀況和我一樣有些不便的病友一同出遊，這樣的經驗，事後回想，令我十分感動。

第一天的行程很滿，我和母親將許多的第一次經驗獻給了大家，其實不只我們，我想大家都是。雖然在活動過程，大家都感到有些疲倦，但是，一玩起來，大人和小孩一樣瘋。第一天晚上的晚會令我十分感動，進入會場，看到活動人員們精心佈置的場面和晚會內容，這就是我兒時做過卻未實現的夢。那天看孩子們玩的那麼開心，我也跟著滿足了起來，感謝所有的工作人員，你們做的比你們想像的更多。■

與螢火蟲兒一起翱翔

◎台師大社教系實習生 李伶潔

在基金會實習的六週裡，我很幸運的遇到了基金會的大事件——第一次舉辦的大型病友旅遊，短短兩天一夜的行程，它的前置作業如：與旅行社交涉、行程的安排、活動的推演準備、處理報名事宜等等，就幾乎讓所有人忙的人仰馬翻，在活動進行時也必須要隨時注意是否有突發的狀況出現，而這樣的準備和努力，目的不就是希望能讓病友們玩的盡興，享受不一樣的體驗。

在飛牛牧場的那兩天，我還看到的是讓不同病類的病友及家屬一個可以彼此認識、互相勉勵，可以放心走出戶外、遠離塵囂的難得機會。即便病友及家屬們因為疾病而有許多的負擔和限制，也應該要不時讓自己有喘氣的時候，有和一般人一樣享受生活權利，充好電了，再繼續努力對抗病魔。

在基金會的每一天，我都在感受活潑有朝氣的氣氛，除了熱情有活力的工作人員，不時看到的不辭辛勞的志工朋友身影，再加上充滿理念、抱負、讓基金會一步步邁步向前的「大人們」。這樣的夥伴團隊，正是為病友及家屬服務的最佳組

合唷！不敢說自己在基金會裡有哪些貢獻，只是希望能盡一己之心力，些微減輕會內人員的工作量，並在這過程中努力學習、成長。■



讓就業服務者看見罕病

◎本會研究企劃專員 陳怡伶

本會去（九十一）年所作的研究發現，可以工作的罕見疾病勞動力有七成想工作，但只有四成五就業。「說明自己患病的事實與限制」是病友就業困難之一，有病難言使得症狀時常被雇主或同事誤解，就業服務人員謀合的工作機會不合適；部分病患選擇隱瞞，卻達不到比照一般人的工作要求，引發病情惡化、人際關係緊張等一連串的問題。

為了減低病友接受就業服務的障礙，本會積極推展與就業服務單位的互動，希望能增進彼此的了解與合作，現階段考量資源及病患在各區域的分布比重，鎖定在台北地區，除了個案的諮詢和轉介，並提供相關人員認識罕見疾病的訓練課程。為伊甸基金會就業輔導中心辦理的系列課程頗受好評，九月並將為台北市勞工局身心障礙就業服務中心、台北市勵殘協會規劃課程。

根據意見調查（結果統計詳見下表），就業服務人員有七成對整體課程表示滿意，尤其是症狀、病因、診療、預防等醫療知識，而罕病相關法令、病友團體相關資源的介紹更是在本身專業訓練之外的新知。另外，影像欣賞、分組討論、個案研討等多元方式，能快速帶領初次接觸此議題者有所體會。所有與課者均表示「建議相關就業服務人員接受類似課程」，因為「對罕見疾病有基本的認識，且瞭解目前就業困境，從討論中可獲得不同的意見與方法」，有助於遭遇個案時就業服務的進行。

罕見疾病議題於在國內受到重視不過數年，讓醫療、福利、教育等第一線服務的相關專業人員對罕見疾病患者及家庭有所了解，是促使政策目標實現的積極要務，就業是其中重要的一環，本會謹慎積極踏出成功的第一步。■

本會協辦伊甸基金會就業輔導員知能訓練課程 滿意度調查結果統計表

日期	3/10	4/7	5/5	6/9	7/7	平均數
主題	種類及成因	法令和組織	就業：需求面	就業：早發型	就業：晚發型	
學員人數	11	17	16	14	10	14
問卷回收數	5	16	15	14	10	12
整體滿意度	人數（比例）					平均比例
不滿意、非常不滿意	0	1(6%)	0	0	0	1%
滿意	2(40%)	9(56%)	8(53%)	12(86%)	6(60%)	59%
非常滿意	3(60%)	6(38%)	7(47%)	2(14%)	4(40%)	40%
該次課程是否幫助您了解罕見疾病身心障礙者？						平均比例
有幫助	2(40%)	5(31%)	12(80%)	9(64%)	5(50%)	53%
很有幫助	3(60%)	11(69%)	3(20%)	5(36%)	5(50%)	47%
課程是否對您的就業服務工作有幫助？						平均比例
有幫助	1(20%)	7(47%)	13(87%)	10(71%)	9(90%)	63%
很有幫助	4(80%)	8(53%)	2(13%)	3(21%)	1(10%)	35%
沒意見	0	0	0	1(8%)	0	2%
系列課程的滿意度						
非常滿意20% 滿意70% 無意見10%						
會不會建議相關就業服務人員接受類似課程？						
會100% 不會0 無意見0						

代謝異常營養教室 南北登場

◎本會營養諮詢員 謝佳君

代謝異常的患者，終身需控制飲食攝取，幼時還需要搭配特殊營養品。怎麼維持營養均衡，又不造成代謝機能的負擔，是照顧者和患者一輩子的功課。

本會於九十一年開始，加強提供代謝異常患者之營養諮詢及教育，搭配醫療飲食手冊的編製出版，並舉辦一系列「營養教室」活動，由營養師教導飲食原則、DIY食譜，讓病患家庭的飲食更多元化。今年度預計辦理四場，並獲得北門扶輪社全額贊助，內容更豐富多樣。

媽媽私房菜競賽 彩繪蛋糕親子樂

由於SARS而使「罕見媽媽私房菜競賽」延期，經過月餘的等待，終於在7月6日登場。活動於著名的郭元益糕餅博物館舉行，共有二十四個家庭熱情參與，包括氨基酸代謝異常的苯酮尿症、高胱氨酸尿症、高血氨症、楓糖尿症、白胺酸代謝異常等五個病類，以及需要控制醣類攝取的肝醣儲積症。



▲黃媽媽為女兒發明的「十色素炒冬粉」極受現場好評

平常的病友聚會，大多是邀請醫師與營養師講解疾病方面的概念，家長們坐在下面當學生。這次活動與以往營養教室不同，是由媽媽們拿出私房菜，現場示範，與現場的家長們一同分享。媽媽們個個成為烹飪老師，仔細



▲病童興奮的為生平第一個低蛋白蛋糕裝飾花樣

講解製作過程以及回答台下觀眾提出的問題，完全不藏私的與大家分享，交流烹飪心得。其中一位參賽者相當特別，他本身就是病友，大方分享他自製的夏日飲品-芒果冰沙。媽媽表示，看到小病友長大後可以照顧自己的飲食，心裡相當高興，而他願意與大家分享經驗，更是覺得安慰。

品嚐過後的票選活動，參賽者大力為自己拉票，由大家票選出喜愛的前三名，分別是芒果冰沙、素炒冬粉以及低蛋白涼麵。由此次的贊助單位：台北北門扶輪社和大東山珠寶，頒發獎品及獎狀給得獎的參賽者。

緊接著是「蛋糕彩繪」，讓這群代謝異常的小

病友們吃到生平的第一個蛋糕。本會自國外購買低蛋白粉類，邀請郭元益糕餅的專業師傅，為這群飲食需要嚴格控制的小朋友們做出低蛋白蛋糕，並且教導大家如何為自己的蛋糕裝飾。小朋友與家長們高興地在蛋糕上抹奶油，用果醬畫上線條、寫字，放上水果與軟糖，完成屬於自己的蛋糕。

彩繪之後，參觀了郭元益糕餅博物館，在館方人員仔細地解說之下，小朋友與家長們體驗了中國糕餅的深厚內涵及悠久歷史；並一起參與擲骰子、拋繡球等親子同樂的活動，度過一個相當於愉快與充實的下午。

首次移師南台灣 清涼美食安心用

營養教室於8月10日在台南成功大學醫學院視聽中心舉行，這也是本會第一次於南部舉辦先天代謝異常疾病的病友聚會。一共有9個家庭出席，包含苯酮尿症、楓糖尿症、異戊酸血症等病類。

由於是第一次於南部辦這樣的聚會，許多醫師及營養師都很熱心的參與，如：國民健康局局長林秀娟醫師、高雄醫學大學附設醫院小兒遺傳科趙美琴醫師，以及高雄醫學大學附設醫院、高雄小港分院的營養師們，顯示醫事人員對於罕見疾病都相當關心。本會的蔡元鎮董事也趕至會場與大家見面。

活動開始，由本會的鐘英

峰監事代表致詞，緊接著高雄榮民總醫院兒童醫學部邱寶琴醫師介紹先天代謝異常疾病症狀、治療、飲食控制，成大醫院營養部蘇珮琪營養師講解各種代謝異常疾病所需要注意的營養素及低蛋白飲食的材料以及做法，家長們不時低頭做筆記，連小病友們都很認真聽。一位媽媽表示，雖然飲食控制很辛苦，但是一切辛苦都很值得，看著小孩順利長大，課業也都有了一定的水準，心裡很高興。這位媽媽的一番話，相信在場的父母都有同感。

點心時間到啦！此次請成大醫院營養部張晴閔營養師，替大家準備六種低蛋白點心，也包括了由本會提供材料的低蛋白蛋糕，鳳梨涼糕、藕飴、枸杞紅棗凍、枸杞白木耳湯、珍珠奶茶，都是低蛋白的飲食。炎炎夏日裡，這些點心真是清涼又消暑，又不增加蛋白質的攝取，小朋友們可以安心食用，每個人還有一個蛋糕可以帶回家呢！

下一場營養教室活動正在籌備中，預計於台中舉行，屆時歡迎大家共襄盛舉，熱情參加！！■



社工不孤單 團體督導聚能量

◎本會病服組社工員 余琴雀

7月17日中午，來自各地的罕見疾病團體社工員，頂著炎熱的暑氣，來到位於台北市中山北路附近的中山運動中心，參加由罕見疾病基金會主辦的團體督導會議，主題是「團體工作方案設計與執行——以病友團體為例」。

這次的督導吳玉媛小姐有將近20年的社工資歷，曾服務於台北市政府社會局，從79年轉任台北榮總後一直服務至今，是位經驗豐富的督導。

這次的活動一開始，吳玉媛督導就實際帶領所有學員進行一次短暫冥想，以舒解工作壓力，放鬆心情。社工人員每天面對疾病纏身的案主，除了工作壓力大外，也常需承擔案主的內心苦楚，所以社工人員在提供服務之前，自己的心理調適及學習如何減壓是非常重要的。

本會平常和各個罕病相關團體聯繫過程中，聽到各團體社工員的心聲及反應，也實際了解到社工員在直接服務的過程中，遇到困境卻無督導機制可以協助社工員解惑；同時我們也希望透過相同領域的社工會議，來增加各團體間的連結及資源共享，更期待透過個案的研討能共同解決問題。

定期督導或個案研討，社工員間的經驗交流及壓力排解得到重視，對於各個機構及案主而言都有很正面的效果。類似此次的資源連結及社工員間的相互打氣，期待能形成互助的關係和默契，在各自的崗位上，為罕見疾病患者的福祉共同努力。■

< 參加者迴響 >

◎社團法人台灣海洋性贫血協會社工員 劉秀珊

心理系畢業的我，第一份工作就踏入社會工作領域，沒有任何社會工作相關的朋友及資源可尋，只能靠著自己努力尋求管道解決部分專業需求，但對我仍顯不足。正好這時罕見疾病基金會為了增進罕病相關社福團體之社工人員專業知識，舉辦了「罕見疾病社工人員團體督導」，讓我能多一個吸收知識的機會。

這次帶領者使用的方式，讓我們親身經歷了成長團體的執行，也讓我們親身參與團體的活動。我們社會工作者都能在安全溫和的狀態下，適時的表達出自身的感受與互相分享工作經驗，也讓我確切的瞭解到了互相支持團體的重要性。再由其他社福團體之社工人員的經驗分享中，也讓我更了解到各種問題的可能存在與如何去解決，而各個團體的特色和宗旨，使我更了解到社會福利與社會工作的不容忽視。

很感謝罕見疾病基金會所舉辦的社工團體督導的活動，正巧我現於協會的主要工作，便是舉辦每月一次的家屬與病友成長團體，剛好可將我在團體督導中所學到的與所感受到的，直接應用到我的工作上，讓我獲益良多。■

螢火蟲潛能開發表演工作坊

讓生命在舞台發亮

◎本會公關組組長兼表演工作坊總監 潘美緣

也許你害怕燈光，但我要告訴你，燈光下的你看起來真的好漂亮！

那是因為，你從來沒有這麼勇敢過！

讓我為你打亮一盞人生舞台的聚光燈，映照出生命深處最耀眼的光芒！

當我還是媒體工作者的時候，有很長一段時間，因為製作電視節目，必須長期與各種罕見疾病病友保持互動及採訪的關係。將近四年當中，斷斷續續地深入採訪他們真實而「殘酷」的人生故事，每每壓得我喘不過氣來，一不小心就會掉進命運中最絕望的谷底——「這真是生命中無法承受之痛啊...」除了努力交出完美的電視與文字作品之外，剩下的就是淚眼模糊與無盡的感嘆，我不知自己還能為他們做些什麼？

也許是老天爺聽到了不斷悄悄累積在我心底最深處的無力感和虧欠吧！所以當陳莉茵執行董事打電話給我，討論為病友們組織一個「表演工作團隊」時，我心底有一個聲音告訴自己：「這就是老天爺繞了一大圈，給你安排好的使命啊！」

幾經討論，最後團隊名稱定案為「螢火蟲潛能開發表演工作坊」，是希望參加的病友們不要有太大的演出壓力，先嘗試著把自己「開放」出來，因為開放自己才能挖掘潛藏的能量，燃燒能量才能照亮生命的舞台。工作坊主要的目的，在於以藝術陶冶及休閒復健的方式，協助病友減輕因疾病所帶來的苦楚；另一方面也為病友謀求更大的生命空間、營造良好的人際關係網絡。更期盼藉由藝術表演，增強病友的自我肯定與自信，培養另一項生活技能，提昇就業條件。

我們邀集了藝文界的堅強師資，包括：教授合唱團的名音樂家黃南海博士、教授相聲表演的傅諦老師（國寶級說唱藝術家魏龍豪先生之大弟子）、以及享譽國內外素有「竹板快書王子」美譽的林文彬老師來傳授竹板繞口令。待訓練有了一定成果，將有計畫地為團員們安排各項公益及職業演出的機會，未來將結合政府與民間的資源，共同打造一個專屬於罕見疾病病友的表演舞台，積極輔導病友接納自己、走入人群，達到他助而後自助的境界。

台灣弱勢病患權益促進會及本會經過兩個月的籌備，從今年九月份起，工作坊中的「合唱團」和「相聲班」開始正式上課，十二月將增開「竹板繞口令」一班。如果病友您有興趣參與，不要猶疑，趕快和我們聯絡。等你一起來讓生命發亮！報名電話：(02)2560-4501。■



▲參加合唱團的病友們認真地練習腹式呼吸，忘卻病痛。

先天結締組織異常 脫臼瘀傷終生相伴

◎台北馬偕紀念醫院小兒科 林炫沛醫師

俗稱鬆皮症的Ehlers-Danlos症候群（EDS），是罕見的先天結締組織異常疾病，特徵為皮膚的高度伸展性，以及關節活動範圍的過度增加，所以又被稱為橡皮人症候群（Rubber Man Syndrome）。此症發生率大約每五千人中就有一個，實際比例可能更高。

症狀

此症主要分成十一型，臨床特徵與遺傳模式不盡相同，患者以罹患第一、二、三型者佔大多數。

皮膚方面的症狀明顯。第一型患者的皮膚細



▲皮膚高度延展性是EDS的疾病特徵

薄且光滑，引人注目的高延展性，容易破皮、有疤。第一型病人會有菸草紙樣的疤（cigarette paper scar）；第二型與第一型類似，但較不嚴重；第三型關節變異比皮膚變異嚴重，皮膚柔軟但沒有疤痕，顯著的關節活動範圍增加。另外，在好幾型的病人身上都有多處瘀青的現象，以第四型為例，病人皮膚薄細到可以看見皮下血管，在骨頭突起處會產生疤痕與色素沉澱。

此外，患者普遍有關節鬆弛和活動範圍增加的情況，有的比較輕微，病人要學習如何減少和避免脫臼，較為嚴重的則會有髖關節或其它大關節的脫臼，可能需要接受手術。

其它相關的變異還有：（一）二尖瓣膜脫垂，可能會發生疝氣，尤以第一型最常見；（二）扁平足與輕中度的脊柱側彎也很常見；（三）極度的關節鬆弛與反覆的脫臼會造成退化性關節炎（四）第六型的病人可能會因輕微的創傷造成眼球破裂，以及因為脊柱側凸而造成呼吸受限；（五）藍色鞏膜也可能見於此型病人；（六）第四型病人有大動脈、腸子與子宮破裂的可能。

診斷、治療

此症的診斷主要是根據臨床症狀，亦可以生化檢驗方法或基因分析的方式，來診斷膠原蛋白分子的缺損，但是相當困難與費時。

目前沒有特殊的治療方法。是否該用手術來修補和縮緊關節需要小心的評估，容易瘀青的病人需要排除其它出血性疾病的可能性。必須注意的是，第四型病人及其家屬需要定期接受超音波檢查以早期發現動脈瘤，此型之女性患者懷孕時，醫師應預先告知有子宮破裂、出血及其它併發症的可能，並定期接受最詳盡之產前檢查與照顧，以避免危險併發症的發生。■

病患成長故事

我的青紫歲月

◎先天結締組織異常第四型患者 高雅君

自有記憶以來，身上的青紫不曾一天消逝，父母總是心疼焦急的帶著我遍尋中西名醫，先父身兼數職，體弱的母親在家代工、去工廠作事，辛苦賺來的錢大半都是用在我身上。

我出生不到幾個月，即發現皮膚上出現青紫的病徵，當時醫生表示是患了一種叫「紫斑症」的病。因此幼兒時期的我，在父母多重保護下過日子，不可以外出和小朋友玩，出門必得穿上長袖長褲全副武裝，常吃些昂貴的補血劑和營養品。

求學時期，體育課和軍訓課是我最害怕的課程，因為最後一定會落到全身青紫瘀血的下場，既疼痛又難堪，可是我一直不知道自己為什麼會這樣？到底患了什麼疾病？由於無法像患了心臟病同學擁有明確的運動豁免權，所以，擔心、害怕、受傷、難堪的惡夢，一直揮之不去。

高中畢業那年，拿到血液檢查「正常」的報告，長年擔心的父親臉上出現一抹微笑，直嚷著總算放下一顆心中大石。當時的我也這麼認為，但是兩年後，腳膝關節常不預警的脫臼，常會因為下個階梯、一個小跑步摔倒，甚至很平常的在路上行走，都會沒有理由的跌坐在地，腳膝關節以下全部瘀青、發炎、腫大，那慘狀，曾有一位醫務人員形容像是被卡車壓過。

這三十多年來，我走的何其辛苦，全身無時無刻、無預警的在受傷，曾怨父母，也怪上天不公平，但回首來時路，看到了父母的辛苦和無悔的付出，大兒子平安出生也沒有遺傳到我的病

症，我漸漸感受到老天爺的厚愛，一顆心才釋懷了。現在我懷著第二胎，現實決不容許我向命運低頭。感謝所有幫助我的人，願所有病友一起加油！■



病友首聚心聲

診斷困難
欠缺醫療福利保障

◎本會病患服務組組長 許心馨

7月13日，全國的鬆皮症（EDS）病友與家屬首次齊聚一堂，現場並邀請台北馬偕醫院小兒遺傳科林炫沛醫師及顏瑞龍醫師進行座談，讓病友和家屬了解照護的技巧，避免疾病的惡化。

過去醫療體系對罕見疾病缺乏認知，病友往往急病亂投醫，走了許多的冤枉路。分享時間當中，一位母親與大家分享照顧兒子的心路歷程，她說最無力的是，尋遍各醫療專科終於診斷出病因，找到合適的醫師給予適當的治療，還是必須接受終生無法痊癒的事實，是愛兒的勇氣讓她積極面對病魔的挑戰。另一位成年病友表示，雖然疾病曾讓她徹底絕望，但卻也是疾病的激發，讓她努力在學業上獲得生活的慰藉與重心。

鬆皮症的醫療及生活困境乏人知聞，目前只有第四型列入政府公告的罕見疾病，而國內亦無法以基因檢測確定患者所屬類型，患者很難取得身心障礙手冊及重大傷病等福利資格，處於醫療與社會福利的保護網邊緣，需要各界重視與協助！■



美國罕病法修訂 積極保障孤兒藥研發

◎本會研究企劃專員 趙麗淨

相較於治療較盛行疾病之藥品研發，雖然美國境內罕見疾病之種類達6,000多種以上，所有罹患罕見疾病的美國人，總數也有2,500萬人之多，卻不是個吸引人的市場。美國在1983年以前，即使已經知道如何治療罕見疾病，製藥公司也經常不願意生產那些藥物。

主要是因為這些「孤兒藥」的適用人口群過小，研發藥品所花費的高成本難以回收；其次是孤兒藥行銷至開發中國家易產生藥品專利保障以及生產配銷之成本問題，製藥商也很難找得到足夠的藥品臨床試驗對象。因此多數的製藥商都只注重最暢銷的藥物，例如常見的慢性病（高血壓、關節炎等）藥物。罕病病患為取得救命的藥物，只好從國外偷渡藥品，有的甚至只好認命作罷。

罕病立法成效具體

為鼓勵製藥與生物科技公司開發罕見疾病藥物，1983年美國國會通過了「孤兒藥法案（Orphan Drug Act）」，願意製造孤兒藥的公司，所有的臨床實驗花費可抵50%的稅金，並可申請經費補助，擁有七年的市場獨占權。

在該法案通過前10年，製藥產業僅研發出10種孤兒藥品，而在法案通過後至今20年，美國已有229種孤兒藥上市。過去10年內，美國合法上市的所有藥品與生物製劑，孤兒藥就佔了17%，可謂大幅改善罕病患者之醫療困境，造福了上千萬的罕病病患。

政府保障孤兒藥研發

這項法案提供製藥商許多研發孤兒藥的經濟誘因，其中市場獨占權力更是成功的關鍵，但也使得許多業者因此獲取鉅額利益。雖然孤兒藥的研發數量提昇，但美國的自由市場機制，政府無法管制藥品價格，使得某些孤兒藥品索價過於昂貴。藥商是否利用法案的保護賺取不當利益，引起許多爭議和批評聲浪，因此建議修法的呼聲不斷。

美國的罕病組織認為，孤兒藥法案雖然有缺點，但它卻是目前確保罕病患者有藥可醫的唯一辦法，2002年修法的重點，即是將研發孤兒藥的補助預算加倍提高，此一鼓勵研發的態度，確保罕病患者能夠得到必要的治療。

以美為借鏡 國內仍需努力

反觀國內，罕見疾病藥物及防治法規定政府應鼓勵相關藥物之研發製造，但未明確規範政府預算額度及辦理細則，藥物的供應誘因在於全民健保給付結構，衛生署僅就相關事蹟辦理獎章表揚，不似美國以國家預算保障病患權益。

未來使用高價孤兒藥的病患人數將持續增加，全民健保或是政府預算應如何支應，是確保病患生存及醫療權利的重點。另外，根據罕見疾病防治及藥物法第十七條的規定，藥商引進、製造孤兒藥取得許可證後，可獨占10年市場，此制是否會影響罕病病患醫療的權利，也值得重視及觀察。■