



超級基因任務 建立本土遺傳疾病資料庫

◎資料來源：中央研究院「疾病基因解碼計劃」新聞稿
本會病患服務組代組長 林雅玲摘錄

人類基因圖譜在2001年2月公佈草圖後，基因科技的時代已經來臨。中央研究院李遠哲院長倡導基因體、蛋白體之研究發展已有一段時日，他在一年多前敦聘美國杜克大學醫學中心人類遺傳學主任陳垣崇回國，帶領推動台灣的基因醫藥研究發展。目前，在陳垣崇院士及台大陳定信院士的努力下，已聯合了台灣醫界與學界，針對台灣多種疾病進行大規模的疾病「基因」解碼研究，希望藉由找到各種本土性常見疾病的基因後，能對疾病作根本性的控制與治療。

中研院生醫所在國科會的資助下，目前正在建立一個規模完整且具代表性的國人基因資料庫，稱之為「超級對照基因資料庫」(Super Control Genomic Database)，希望能利用這個基因庫的資料與病人的基因作客觀地比對，找出國人疾病的易感受基因變異，也就是正確的找到各種疾病的「病因」。目前，已有約兩千位民眾捐贈血液樣本加入此「超級基因對照組基因資料庫」。初步利用這個資料庫提供的對偶基因型頻率，中研院已成功完成乾癬症(Psoriasis)大家族的全基因體掃描，將該家族的乾癬症基因定位到一染色體上的特定區域，目前正在進行此區域細微的掃描，預期將很快能找出造成此一疾病的致病基因。

為加速此大規模基因資料庫的收集核基因掃描比對工作，中研院在國科會的資助下，成立了

國家基因醫藥臨床中心和國家基因型鑑定中心。其中基因型鑑定中心率先從國外引進精密之「高速基因型鑑定平台」，目前一天可快速地掃描兩萬個以上的基因點(單一核苷酸變異處)。

宣布此計劃的記者會上，並邀請了乾癬患者黃媽媽，現身說法遺傳疾病基因研究的重要性。黃媽媽從小因乾癬，而感到自卑、孤單，沒人願意和他走在一起，國小一年級發病時，因為冬天身上的皮膚因乾燥裂得厲害，還曾被校長帶到皮膚科作檢查，深怕他得了會傳染人的怪病，讓他在自卑的環境下成長。黃媽媽一家經臺大醫院胡務亮醫師而與中研院結緣，為了不讓悲慘的記憶重演，積極配合乾癬症的基因研究，呼籲被抽樣選中的健康國人，踴躍響應「超級對照組基因資料庫」的建置，協助更多有遺傳疾病家族史的國人。■



粒腺體病家相聚 笑淚交織生勇氣

◎本會病患服務組組長 許心馨



粒腺體缺陷 (Mitochondrial defect) 家族聚會來囉！7月19日病友和家屬在雙連教育中心相聚，有鑒於病患及其家庭對疾病缺乏正確認知，造成病患診斷及治療延誤，所以特別藉由醫護座談會的型態，邀請台北榮民總醫院小兒部牛道明醫師及林口長庚醫院復健科陳嘉玲醫師，詳談粒腺體缺陷的症狀、治療、遺傳模式及復健，讓病友及家屬了解正確治療的重要性。

粒腺體缺陷的症狀複雜，家屬及病友紛紛把握此次的機會詢問用藥及復健資訊，與會的醫師群看到大家踴躍的提問，更是熱心的貢獻專業，詳盡回答，座談的方式，彌補了門診時間有限而無法充分諮詢的缺憾。

此症的病友目前尚未成立團體，彼此之間缺乏交流的管道，平常只能透過本會社工員及熱心家屬的聯繫認識彼此。趁著難得的見面機會，家屬們則紛紛彼此打氣、鼓勵，增加面對病魔的勇氣，說到動人之處不禁落淚，可見家屬平時承受

極大的壓力。小病友們雖然從小必須與病魔搏鬥，但不失小孩的天真活潑，開心的跑來跑去，玩得不亦樂乎。淚水與笑聲交織中，病家彼此之間建立著可貴的支持力量。■

醫學檔案

粒腺體基因缺陷

粒腺體就像是人體的發電廠，負責供給能量，主掌身體能量的代謝。一旦遺傳自母親的粒腺體基因出現缺陷時，可能會導致相當嚴重且多樣的疾病，像是神經系統或肌肉的病變，患者可能會出現肌肉無力、神經肌肉運動失調、智能不足等症狀，而導致癱瘓長期臥床。此外，有些帶因者會造成糖尿病、眼盲、失聰及不孕等現象，也與腎衰竭、腎因性、貧血等腎臟病變有關，臨床上已知可能的相關疾病多達五十多種。

國內的粒腺體基因缺陷家族高達三、四百個，推估帶因者約有三、四千人。目前並沒有藥可以根治粒腺體缺陷所引發的疾病，僅能就各種引發的症狀給予治療和照護，有家族病史的女性高危險群都應做遺傳諮詢與產前篩檢加以預防。■

——摘自本會「認識罕見遺傳疾病宣導系列單張(十五)」，歡迎索取(02-25210717分機21~23)。

泡泡龍相會高雄 醫護座談愛無限

◎遺傳性表皮分解性水泡症病友 林雲豪

本會協同「泡泡龍聯誼會」在8月9日下午，於高雄市政府社會局婦女館舉辦「遺傳性表皮分解性水泡症（EB）病友暨家屬醫護座談會」，參加的病友九人、家屬十五人，合計二十四人。

活動中，邀請高雄醫學大學附設中和紀念醫院遺傳諮詢中心趙美琴主任講解「遺傳性表皮分解性水泡症（泡泡龍）之臨床概況－症狀、治療及照護」；此外，台南師範學院初等教育系林進材教授講解「情緒管理與生命哲學」，談笑風生，告訴大家深入淺出的人生道理。

趙主任詳盡的解說這種疾病的各種症狀及病發過程，並說明該病盛行率在百萬新生兒中約有20人，第一型單純型、第二型接和型、第三型失養型的患者人數，大約是11：2：5。醫師的講授，讓大家增長許多知識，並進一步瞭解這種疾病。



會中，趙主任見一病童忍不住抓癢，皮膚多處流血結痂，就詢問該名母親平日如何照顧，她回答說夏天沖個澡然後搽些乳液，然而身為老病患的我有不同的看法，就提出一些來和大家討論。真沒想到，病友家長的經驗談這麼珍貴，連醫師也想要學習的。

在活動的尾聲，會長劉媽媽分享照顧病兒的心路歷程，講到激動處，不禁潸然淚下，會場中一片鴉雀無聲，我也為之震驚。劉媽媽的故事令我聯想到電影「羅倫佐的油」，該片描述一位罹患罕見疾病的兒童羅倫佐，在醫生宣佈無藥可治後，他的母親不向命運低頭，遍訪醫學教授、專家、在圖書館查文獻資料，經十餘年的努力，終於找到救治這種疾病的方法。真希望我們的病友及家屬也能團結努力，像電影裡的主角一樣，為我們自己創造一個光明的明天。■



小胖歡慶二週年 好吃寶寶動起來

◎本會病患服務組組長 許心馨

「小胖威利家族」成立兩週年了！在台北市物理治療師公會、小胖威利聯誼會、台灣弱勢病患權益促進會的協辦下，8月16日本會於台北市立文山特殊教育學校，藉由運動營的型態，提供體適能活動及水療等良好的運動功能訓練，現場並有運動處方諮詢，現場驚叫聲與喝采聲連連。



活動內容相當精采，包含了：「律動舞蹈」、「呼拉圈」、「快步健走」、「踩高蹺」、「水中總動員」……等等。爲了讓家屬了解小胖威利(普瑞德威利氏症候群)病童養成運動習慣之重要性，運動營藉由提供體適能活動及水療，訓練運動功能，現場並有物理治療師提供脊椎側彎及運動的處方建議，避免因該病的肌肉張力低、耐力差及體重過重等症狀，減少患者的活動量，而延伸出其他的健康問題。

當天並有溫馨的家長照護經驗之分享與交流，立法委員秦慧珠並以病兒家長代表身份現身說法，帶動病友及家屬們更是互相打氣。小朋友在進行一連串的運動項目之後，都玩的很盡興，相約明年還要再來喔！■

< 病家迴響 >

作個快樂的父母

◎ (普瑞德-威利氏症候群病童) 丞恩的媽媽

讓丞恩學游泳的想法，已經在心中蟄伏了好幾年，因爲平日帶他到戶外和小朋友一起玩時，他常常會忘了想吃東西的慾望，所以我想，既然不能完全抑制他想吃的衝動，就增加他的運動量吧！如果能讓他學會游泳這種全身運動，不但能增加他肌肉的協調能力，也可順便減減肥。

在聯誼會裡看到，有一些新手爸媽會很擔心「小胖胖」的發展。我想起丞恩三歲前，帶他在醫院與家之間無助的來回奔走的情景，我常對著丞恩發脾氣，他睜著無辜的雙眼不知道我爲什麼掉

淚，後來聽到聖嚴法師的鼓勵，面對危機與挫折要學著「面對他、接受他、處理他、放下他」，如果盡力處理仍無法解決時，不必耿耿於懷。

轉念一想，我就是太執著他是「我的」孩子，才會這麼痛苦。其實我們比別人得到更多的幫助，有許多義工、社工、醫師、治療師努力的付出，更何況現在有小胖威利家族提供大家資訊，彼此互動交流，不必像以前一樣茫然摸索。好好運用這些資源做個快樂的父母，「小胖胖」們也會更快樂。

很感謝這次小胖威利動起來運動營，安排了很好的體適能活動，實現了讓丞恩在水裡運動遊戲的心願，場地也很特別，讓我們知道國內竟然有這麼一所特殊教育學校，裡面的設施都是經過評估而打造，例如整個校區的無障礙設施、廁所馬桶的大小和安全扶手、游泳池的深度和池底的防滑處理，讓家長們倍感安心。雖然因為住的較遠，無法享受此教育資源，但也欣見社會福利又向前邁進一步，而這每一步都是大家的希望，相信有一天，我的小胖胖也可以享受這樣的貼心設計。■



歡喜赴宴 漸凍人年會感恩

◎運動神經元疾病病友 林月姑

「赴宴——幸福與感恩的同樂會」，這是漸凍人協會一年一度會員大會的標題，既美麗，又動人。

感謝榮總神經內科高克培主任、蔡清標醫師作我們的後盾，讓我們不再無助、害怕，理事長徐粹烈醫師的帶領、創會秘書長沈心慧老師、秘書長游淑華小姐無私的大愛奉獻，為病友爭取權益、藥物健保給付，舉辦安寧療護座談會，帶病友走出戶外接受陽光，參加國際病友大會，為病友舉辦展覽，尋找資源研發適合的科技輔具等。此次蔡醫師的醫療新知專題演講，主婦聯盟的生機飲食，現場各醫療團隊的義診、營養諮詢、科技輔具團隊的服務也不落人後，我們真是太幸福太幸福了。

這一次會員大會的情景，和前幾次完全不同，沒有哭泣、沒有悲情、沒有哀傷、沒有絕望，病友們各個眉開眼笑，坦然面對病情，交流經驗，自然的站在媒體鏡頭前，那是因為有「愛」。高克培主任說「愛是最好的良藥」，滿滿的愛溫暖了我們冰凍的心，打開我們深鎖的眉頭，激發我們邁向希望的生命力，當然所有協會的工作人員，志工也功不可沒，大德不言謝，真心的感恩再感恩。■

披荊斬棘為求學

肌萎病患家庭不懼前行

◎本會研究企劃專員 陳怡仔

<編按>

多名罕見疾病學子獲頒第三屆「總統教育獎」，他們分別是罹患肌肉萎縮症的邱俊璋（國小組）、鄭佩淳（國中組）、林淑藝（國中組）、陳奕中（國中組）、李致仁（高中職組）、顏子傑（高中職組）和黏多醣患者蔡榮仁（高中職組），此獎肯定這些不懼病痛的勇者奮力向學，也鼓勵了無數的罕病病家。

本會謹致上祝賀與敬意，並採訪得主之一李致仁，以及他的父親李天佑，記錄家長披荊斬棘只為讓患童上學的歷程，企盼罕病艱難就學之路漸開。



病了也要活出每一天

李致仁現在就讀台北縣立樹林高中，由於罹患裘馨氏肌肉萎縮症，逐漸失去控制肢體行動的力量，他以手指控制電動輪椅代步，很多日常生活都需要他人幫忙，但是他仍然堅持自己可以辦到的事，絕不輕言放棄，每天都快快樂樂的上學去。

致仁小時候常莫名其妙跌倒，在五歲時確定罹患了罕見的「裘馨氏肌肉萎縮症」，小他一歲的弟弟致維也沒能避免基因遺傳的命運，診斷的醫生說這個病無藥可醫，可能只有十三、四歲的壽命，但是二兄弟每一天都全力以赴，努力求知，寫過電子郵件與美國前總統柯林頓通信，還駕著輪椅贏得多項特殊奧運比賽，更挺身為身心障礙者的教育權利

到立法院陳情。致仁在自傳裡寫著：「雖然我知道可能來年不長，但我希望活的更有品質也更有尊嚴」，這樣的堅持，得自他父母積極面對的勇氣。

致仁的父親李天佑不怪命運捉弄，他和妻子都認為，如果沒辦法阻止加在身體上的限制，那就讓生命無限延伸。他們用盡所有的力量，無怨無悔的付出支持愛子的夢想，更把愛擴大到更多特殊的孩子！

受教育是權利不是同情

李天佑從大學到碩士學的都是電子工程科系，看到致仁就讀小學的時候，因為行動遲緩而被安排到啟智班，也曾因為來不及在上課鈴響前回到教室而被處罰，這個不被了解接納的環境讓他越來越沈默。他心疼自己的孩子如此被對待，

決定改行，帶著一家人到美國攻讀特殊教育。

留學五年之間，醫療、教育、生活都有專業團隊和政府資源支持著，李天佑和妻肩上的重擔頓得依靠；致仁、致維久別的笑容重現，交了許多朋友，更從特殊運動中找到自信，完善的社會制度讓這家人的命運又見彩色。李天佑說，雖也曾經遭遇學校以缺乏照顧人力及考量安全為理由拒絕致維復學，從周遭的朋友師長的想法和支持中，他更堅定了「每個人應被平等對待」的信念，沒有人開路的時候就自己闢地打樁，有障礙阻絕時就從法律途徑討回公道！

返台後，致仁和致維認真追趕國文程度，好不容易從國中畢業，卻沒辦理實現升學的願望。當時只有少數高職招收身心障礙學生，雖不符合志願，兩兄弟還是參加了入學考試，沒想到，題目竟然是操作訂書機、搬重物，肌肉沒一點力氣的二人沮喪極了，只能呆坐到考試時間結束。

「為什麼教行動不便的孩子用勞力謀生？為什麼只能讀特殊學校與社會隔離？」於是，李天佑帶著致仁、致維到立法院，開記者會，爭取到讓二子就讀一般高中的機會。

家長投身特教 推動改革

「絕地花園」一書的作者鄭慧卿形容李天佑是「會吵的孩子」，因為他不遺餘力為罹患肌肉萎縮症的兒子爭取權利，為身心障礙者的特殊教育據理力爭，那不卑不亢的態度教世人知道，其實，吵來的糖本

就是社會從這群特別的孩子們手上拿走的。

李天佑目前在師大資訊系任教，他所領導的「台灣師大電腦輔具志工團隊」，量身訂作搖桿滑鼠、特殊輸入鍵盤...，讓身心障礙的孩子也能使用科技網路，享受遨遊全世界的寬廣無限。經費有限，人手不多，這條路困難重重，但是李天佑勇往直前，憑著作父親的堅持。

致仁、致維曲折的求學遭遇不是唯一，國內有許許多多的罕見疾病患童，因為健康和生理限制不被了解，找不到學校、被同學排擠、老師另眼看待...。李天佑夫婦是奮力開闢生路的家長之一，為子女出國找生路、不惜站到鏡頭前倡導、提告訴或寫陳情書...，一個個特例竟累積成常制，讓特殊學童逐漸享有應得的權益，病家的自省運動，正是政策與制度改革的源頭。■

▼在父母、學校、病友團體的全力支持下，致仁經常參加活動，每一天都精采。（本會資料照片）



安泰家庭獻公益 推動二代新生兒篩檢

◎弱勢病患權益促進會秘書 胡婉菁



▲馬英九市長、周遊等貴賓向表演病友表達鼓勵

艷陽高照的八月二日上午，台北市長馬英九先生與名製作人周遊小姐，一同出席一年一度的「ING安泰人壽家庭公益關懷日」，此次的共計募款一百四十一萬五千元整，做為罕見疾病基金會推動「二代新生兒篩檢」之基金。

主辦單位安泰人壽邀請罕見疾病病友—玻璃娃娃林煜智先生和魏益群先生獻唱，「是愛」、「愛的真諦」、「感恩的心」等曲目溫馨感人，歌聲伴著濃郁的咖啡香，流露充沛情感，在場人士皆聽得如痴如醉，就連聽不懂國語的外國人士，還特地趨前表達內心的感動。罹患肝醣儲積症的蘇耘萱小朋友，也與其舞蹈班的小朋友一同表演芭蕾舞，活潑可愛的表演，獲得現場民眾的熱烈掌聲。三位病友熱心參與公益活動，讓社會大眾知道，只要及早發現治療，罹患罕見疾病的生命一樣可以多彩多姿。

有感於兒童健康的重要性，安泰人壽總裁潘榮昌先生在活動中，捐出個人著作「聽老闆的就

錯了」版稅一百萬元整，以及安泰人壽公司此次的活動預期目標四十萬元整，並請馬市長做見證。戲劇製作人周遊小姐也出席活動，以一萬五千元的高價賣出「台灣阿姑—周遊的故事」五本。除了舞台上的表演，現場並舉行熱鬧的園遊會，本會來自基隆高中的義工隊擺下「猜謎丟水球」攤位，前來的大朋友、小朋友都玩得不亦樂乎，感染參與公益的熱情。■



▲安泰人壽潘榮昌總裁慷慨捐贈個人著作版稅

▼本會志工大隊長杜台興帶領學生們歡播歡樂散播愛



慈濟陽明醫學營 病友現身說罕病

◎本會活動公關專員 洪聖惠

今年夏天，慈濟大學、陽明大學再度邀請本會，分別在花蓮及台北，為一群對醫學深感興趣的高中生，揭開罕見疾病的神秘面紗。

慈濟醫學營活動為期一週，共有來自全台各地102名的高中學生報名參加，本會邀請慈濟醫院小兒科朱紹盈醫師，從醫學專業為學員介紹罕見疾病，並邀請小腦萎縮症病友朱克勤先生、血小板無力症病友盧佩纓小姐，與學員們分享病發、求醫或就學的獨特的生命經驗。陽明大學醫學營中，由婦幼醫院的蔡立平醫師為學員深入地介紹小胖威利等在幼兒期即發病的罕見疾病，病友朱克勤則就他所知，與學員分享遺傳疾病的治療新

希望。

兩場活動皆以罕病病童紀錄片作為開場序曲，藉由罹患罕病孩子們的故事，幫助學員從生活的面向認識罕病；並提醒學員們，醫學不只是專業，更是一個關懷生命的事業。

慈濟醫學營活動滿意度調查結果顯示，本會在課程的準備、教學認真、解說生動方面的滿意度高達87%，學員不僅獲取正確的知識，更建立了同理的關懷。慈濟醫學系許智堯同學表示，該活動讓學員從病友的角度思考疾病的面貌，還能聽見病友的聲音，消除了不應存在的歧視與隔閡。

秋冬防疫保健 罕病免費流感疫苗

◎本會醫療服務組代組長 林雅玲

每年秋冬是流行性感冒（簡稱流感）的流行期，歐美先進國家自1940年代即鼓勵高危險群對象每年定期接種，以預防流感之侵襲。一般而言，接種流感疫苗可減少50~60%因罹患流感而導致嚴重併發症的機會，並減少80%的死亡機率。

為了讓罕病病友健康而安心度過今年冬季，避免因SARS與流感同時侵襲而危害健康，本會協調疾病管制局免費提供病友疫苗，病友可選擇於北、中、南區共九家醫院（台北榮總、台北市立婦幼醫院、台北馬偕醫院、台中榮總、中國醫學大學附設醫院、成大醫院、高雄榮總、高醫、慈

濟醫院）免費施打。

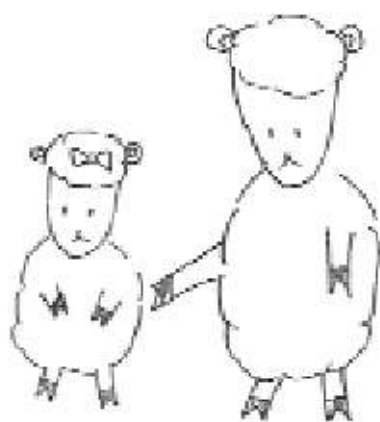
罕病病友免疫力普遍比較差，對於注射疫苗難免有所疑慮，而此劑型之流感疫苗已經過疾病管制局核准，施打後較不會出現發燒、倦怠、局部紅腫、疼痛等副作用，只要是年齡在六個月大以上、不會對「雞蛋」過敏者，應可安心施打。本會已於八月底陸續發函通知病友，報名時間為九月一日至二十二日止，歡迎您來電洽詢（02-2521-0717分機11、12）。■

另類彌月禮 讓愛加倍

◎本會研究企劃專員 陳怡仔

陳祈翰在五月出生了，陳家的親戚朋友正在煩惱要送什麼賀禮，就收到了滿月油飯和一張小卡片，卡片打開來，可以看到剛當姊姊的昱安畫的圖，二隻羊咩咩快樂的牽著手，誰都感染到這個家

庭迎接新成員的喜悅。爸爸和媽媽為祈翰許下第一個生日心願：「希望大家能將購買禮物的費用轉贈給這些基金會，讓更多小朋友在叔叔伯伯阿



姨們的關心下，更健康快樂地長大喔！」

本會幸為受贈對象之一，因著這個特別的起點認識了勇源文教基金會的陳致遠執行長，分享他作為父親的愛，更發現到這位在科技、保險、運輸等產業占有重要角色的青年企業家，有著不凡的社會關懷。陳致遠談起以慈善捐款為兒子慶祝彌月的發想：「孩子健康出生是很幸運、很開心的事，希望大家把祝福送給更需要的家庭」，他強調這只是「很簡單的idea（想法）」，免去大家送禮收禮的心思，也讓患了罕見疾病的兒童得到幫助。

陳致遠言談之間流露對家人的關愛，也承襲了家族的社會責任，本會將扮演實現祈翰初生願望的使者，讓罕病病童的成長教育都有祝福。■

直銷商關懷新生兒 感恩茶會

◎本會活動公關專員 林儀芬

8月23日在台北老爺酒店，本會及布農文教基金會共同舉辦了一個感恩茶會，作為去年「種一棵小樹，預約一個健康寶寶」活動的成果發表。

該活動由中山直銷學術中心陳得發教授大力推動，邀集了直銷高峰會的成員：百內爾國際生化科技、伯慶事業集團、偉新國際興業公司、宏錡國際事業公司、克緹國際貿易公司、吉好康生物科技、美商亞洲美樂家公司、台灣妮芙露公司、美商如新華茂公司、臺灣英文雜誌社、安麗公司等十一家廠商獻愛，募集員工認購布農部落的樹苗和旅遊券，並回饋部分金額贈予本會推動「二代新生兒篩檢」。

茶會現場除了捐贈樟樹樹苗的儀式之外，並有罕病病友們呈現苦練多時的才藝。絕美的勵瑜罹患了多發性硬化症，以長笛吹奏感謝樂章；玻璃娃娃林煜智和魏益群組成「小巨人二重唱」；小腦萎縮十四位病友們一同演出「輪椅太極拳」，都讓人為之動容。■





連體姊妹的抉擇是對是錯？ 沒有了解 愛心多麼空洞！

◎肌肉萎縮症病友 王林

星期二下午，我照常開著電動輪椅到醫院做物理治療，突然看到某台記者正在報導伊朗連體姊妹分割手術：「姊死妹病危。」這時，站在一旁的一名物理治療師說：「我就說嘛！一百個醫護人員，他們是輪著上呀，但那兩個姊妹有可能麻醉那麼久嗎？」另一治療師有感而發的說：「他們都已經活到29歲了，如果沒有接受手術，可能還可以活久一些。」

這幾名治療師談個這話題時，我忽然覺得很不舒服，便說：「我覺得他們既然已經做了選擇，我們就不必再說什麼了。」一名治療師回答說：「我們只是覺得可惜、惋惜；要有一點愛心啊！」

但，什麼才是愛心呢？

回家時，我想到「姊死妹病危」，心裡有說不出的感傷；但想到手術前姊妹開朗勇敢的態度，我卻受到極大感動和鼓勵。我不禁思考自己對這件事的感受及態度，究竟與他人有何不同？

伊朗連體姊妹明知手術危險，還是決定進行；也許每人對此各有看法。可是，他們的勇氣、信心、盼望、恐懼、痛苦，甚至無知，又有多少人能知道多少呢？第三者又何以判定他們的抉擇是對是錯？

我從小因肌肉萎縮症，無時無刻活在死亡的陰影下，嚴重威脅肺和心臟。因為我的手術屬於高難度，面對生死的選擇，也不是容易熬的。幾個月內，親朋好友為我到美國開刀的昂貴手費到處籌款，我也曾在台灣及新加坡接受記者媒體的

採訪。

我對媒體有反感，原因在他們用第三者角度看事情，而呈現出來的往往與真實有出入。難道一篇文章或報導，就能為生命下註腳？難道聚在一起對我們的一生發表高見，就是愛心的表達、對生命更深的體會和學習？

生為一個從小生病的女孩，我時常覺得醫護人員沒辦法了解我的感受，一般人就更不用說了。只有少之又少的醫護人員，能讓我清楚知道，我的生命價值，不在於我虛弱的生體或生命的長短。從小，就只遇過幾位醫生告訴我，那牛皮夾子內的報告，不等於我的生命價值。

啊！我往往有一個很深的感觸，就是：我能了解一些身為病人或面對生死抉擇的人的感受，因為我經歷過。

「要有一點愛心啊！」什麼才是愛呢？當愛不是問：「你需要什麼？」而是盡情給予，這是愛嗎？「要有一點愛心啊！」聽起來多麼空洞，因為裡頭沒有了解，沒有生命對生命的接觸。但話說回來，我們一生中又會有幾次，能有親身的、生命對生命的接觸呢？當事者永遠都是那少數，而多數是那其餘的第三者。說別自己的人生故事，比談談自己的心路歷程容易多了。

為何，人們不聆聽多一些、聽一聽我的感受呢？■

（轉載自聯合報九十二年七月十一日民意論壇版）

全國遺傳諮詢網

在地提供服務

本會於90年9月正式建立「全國罕見疾病服務網」，除會內編制的遺傳諮詢員、社工員、研究企劃專員等團隊外，我們在北、中、南各地區，都派駐有優秀的遺傳諮詢員，為全國罕見疾病病患及家屬服務。

遺傳諮詢員的工作是從遺傳疾病診斷而延伸，內容相當多元，諸如罕見疾病病患之就診、藥物和營養品借調、基因篩檢、國際檢體外送等事務，期望能幫助到每個需要幫助的病友；此外，也提供疑似病患及民眾關於遺傳疾病的諮詢，是罕見疾病醫療及防治網絡當中重要的一環。在會內的工作主要有電話諮詢、聯繫政府相關部門、建置罕見疾病醫療資料庫、編製宣導單張及照護手冊，以及支援各組活動之醫療服務需

◎本會醫療服務組代組長 林雅玲
求；而派駐在醫院的遺傳諮詢員，則是配合當地醫院的遺傳相關科別醫師，協助醫療照護，並針對病家之需求與會內聯繫資訊和資源，例如醫療補助或生活補助。

如果你有罕見疾病醫療方面的問題，可直接與基金會聯繫，我們將視您的需要及地區來轉介當地遺傳諮詢員；或者，您可以多多利用下表，來電讓我們為您服務！



各區服務地點及連絡方式

北部遺傳諮詢員（一）

諮詢專線：0921119452 / E-Mail：ms03@tfrd.org.tw

◎每週一、二

台北榮民總醫院（台北市石牌路二段201號）

小兒部 牛道明醫師

◎每週四全天、五上午、六上午

台北市立婦幼醫院（台北市福州街12號）

小兒科蔡立平醫師

北部遺傳諮詢員（二）

諮詢專線：0921119451 / E-Mail：ms02@tfrd.org.tw

◎每週四、五

臺大醫院（台北市中山南路7號）

基因醫學部 胡蓀亮醫師

◎每週一、二全天、四下午

台北馬偕醫院（台北市中山北路二段92號）

小兒遺傳科 林炫沛醫師

中部遺傳諮詢員

諮詢專線：0921119495 / E-Mail：ms04@tfrd.org.tw

◎每週一、二

中國醫藥學院附設醫院（台中市育德路2號）

小兒部 蔡輔仁、王仲興醫師

◎每週三全天、四下午、五全天

台中榮民總醫院（台中市中港路三段160號）

兒童醫學部 徐山輝、許嘉琪醫師，婦產部 林聖凱醫師

南部遺傳諮詢員

諮詢專線：0921119496 / E-Mail：ms07@tfrd.org.tw

◎每週一、五

成功大學醫學院附設醫院（台南市勝利路138號）

小兒科 林秀娟醫師

◎每週二全天、三上午

高雄醫學大學附設中和紀念醫院（高雄市十全一路100號）

小兒科 趙美琴醫師

◎每週三下午、四全天

高雄榮民總醫院（高雄市左營區大中一路336號）

小兒科 邱寶琴醫師



< 工作人員手記 >

那裡有需要 就有我們存在的價值

◎本會中部遺傳諮詢員 鄭逸芬

我在基金會工作至今四個月，外派到中部已三個多月。當時在台北受完訓練，我收拾行囊，帶著個人電腦及數本遺傳疾病相關的專業書籍，隻身來到台中，全心全意為病友服務。



「一人團隊」的我，常思索自己能為病友家長做什麼？基金會的遺傳諮詢員非醫院工作人員，外派到醫院需具備獨立自主的能力。為了提供病友家長最直接的服務，我努力的嘗試接觸病友家長，了解他們的感受與需要，幫助他們認識疾病，介紹病友及相關支持性團體，提供生活、就學、就業的轉介服務。

偶爾，透過基金會同仁得知，有病友家長來電尋求中文疾病資料。在我與病友家長訪談的經驗中，我發現這些家長都已經找遍所有管道，皆

無法得到中文疾病資料，才打電話向基金會求助。雖然大部分都是我從來沒聽過的疾病，但我毫不考慮的接下了他們交付的任務，努力蒐集與閱讀資料，並將它翻譯整理為中文。心想，這一切的努力，應該可以幫助病友家

長減少內心的無助與焦慮。

這段期間，我曾經參與動物園宣導活動，為小朋友建立罕見疾病的正確觀念；也曾經為一位受同學歧視的病友，隨本會病患服務組組長赴嘉義為病友做學校宣導；在營養教室活動中，與夥伴們共同為代謝異常疾病病友完成品嚐蛋糕的心願；近期到苗栗的旅遊活動中，與夥伴們帶領來自全國各地的病友家長共享大自然。...所做的一切，只是要讓罕病的朋友們知道，不論您身在何處，都有關心永遠伴隨在身邊。■

本會遺傳諮詢員工作項目

1. 協助醫師進行罕病病患個案管理。
2. 罕病病患照護協助(病房探視、門診遺傳諮詢、電話訪視、心理支持、協助病友對疾病的認識、疾病檢驗的轉介或查詢、早期療育資訊的提供、報告查詢等)。
3. 醫療補助或生活補助的申請：評估並協助經濟困難的病友，申請醫療或生活補助。
4. 協助參與相關病友組織：諮詢員與病友建立良好的關係，並視其需求轉介至相關病友組織或邀請病友加入基金會。
5. 協助罕病藥物或特殊奶粉的申請，必要時可緊急借調藥物或奶粉。
6. 協助病患及醫師處理罕病法相關公文，並協助醫師進行國內外檢體外送及搜尋國內外相關檢驗機構等。
7. 罕病照護手冊及單張的製作：蒐集各種罕見疾病相關醫療資訊，以製作疾病宣導單張及照護手冊，並可協助同仁了解醫學遺傳學。
8. 設置遺傳諮詢專線(02-2521-0717-11)，提供罕病病患及一般大眾之遺傳諮詢。
9. 提供病患緊急用藥及商借服務。
10. 二代新生兒篩檢計畫之推展。
11. 國際檢體外送中心業務執行及規劃。
12. 進行推廣罕病防治及優生保健教育之各項活動。
13. 協助建置本會病患資料庫以及遺傳諮詢員人才培訓計畫。

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
79	Mucopolidosis	黏脂質症	272.7
80	Ehlers Danlos syndrome IV	先天結締組織異常第四型	756.83
81	Myotonic dystrophy	肌肉強直症	359.2
82	Congenital Hyper IgE syndrome	先天性高免疫球蛋白E症候群	279.9
83	Tyrosinemia I、II、III	蘇胺基酸症第一型、第二型、第三型	270.2
84	Hyperlysinemia	高離氨基酸血症270.785Histidinemia組胺酸血症	270.5
86	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	三甲基巴豆醯輔酶A 梭化酵素缺乏症	270.9
87	Multiple carboxylase deficiency	多發性梭化酶缺乏症	270.9

(發文日期：中華民國九十二年六月十三日/發文字號：署授國字第0920008496號)

鼓勵品學才藝 歡迎病友申請「獎助學金」

本會提供罕病病友清寒助學金，以及成績優良、熱心服務、才藝優良獎學金，即日起至10月31日截止，歡迎你來申請！（洽詢電話：本會分機16）

潛能開發表演工作坊 熱情招生

本會與台灣弱勢病患權益促進會合辦的「螢火蟲潛能開發表演工作坊」已正式開跑，其中「合唱團」、「相聲班」已陸續開課，十二月還要開設「竹板繞口令」班，邀請病友踴躍報名！（洽詢專線：02-2560-4501）

罕病病友流感疫苗 免費報名中

為增強病友免疫力，本會在10月提供罕病病友免費的流行感冒疫苗，指定醫療院所包括台北（台大、馬偕、市立婦幼）、台中（中國醫藥大學醫院）、台南（成大）、高雄（榮總、高醫）、花蓮（慈濟）等地。只要報名即可施打，請病友立即來電洽詢亦情。（本會分機11）

罕病藥物處方集 便利醫護查詢

行政院衛生署正式發行「罕見疾病藥物處方集」，便利醫護人員查詢相關藥物資訊，以追蹤藥品療效及副作用，促進罕見疾病患者完善用藥環境。如有需要請洽藥政處（02-2321-0151分機616）。

原住民二代新生兒篩檢 全面補助

為落實罕病防治，關心原住民健康，本會將於92年10月起，補助原住民新生兒進行二代新生兒篩檢，由藝人動力火車代言宣導，讓每個新生命沒有遺憾！（詳情請洽本會分機11）。

歲末團遊會 歡迎社團企業認捐

本會將於12月6日星期六於中正紀念堂舉辦團遊會，歡迎大家到場同樂，邀請企業及公益社團認養攤位，共襄義舉！（洽詢電話：分機25）

博、碩士論文獎助 申請即將截止

為鼓勵罕見疾病議題相關研究，本會提供博、碩士班研究生論文獎助，本屆申請日期延至10月底，歡迎踴躍洽詢（本會分機24）。

身心障礙者生活調查 請病友配合

內政部等主辦的「身心障礙生活需求調查」已經展開，罕見疾病為新增障別且人數稀少，每一位手冊障別為「罕見疾病」的病友（不含多重障）都會有專人到府訪問，鑑定為其他障別的病友亦有可能被抽中，請您務必協助，共進福祉！
※若疑為詐騙，可依訪員出示公文去電確認※

罕見疾病電子報發行啦！

10月起，即時訊息就在電子報，快到本會網站訂閱！ www.tfrd.org.tw