



發行單位：財團法人罕見疾病基金會
發行人/李淑蓮 社長/曹淑萍
編輯顧問/蔡益明
編輯/蔡永祥、陳怡
美術設計/采潔藝術印刷股份有限公司
編輯委員/李淑蓮 陳兆平 蔡輔仁 林秀娟
林冠沛 林朝川 胡麗晃 陳均榮
蔡元謙 吳義香 鍾英輝
立案字號/衛署醫字第88022340號
非營利事業統一編號/19340872
郵政劃撥帳戶/財團法人罕見疾病基金會
郵政劃撥帳號/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

目錄 Contents

頭條新聞

- 1 >> 本會與病友全力抗煞 就醫保健有一套
- 3 >> 漫談罕見疾病保險
- 5 >> 母親節特別企劃
- 6 >> 最相關的詞句
- 8 >> 照顧病兒勞身心 媽媽減壓加油站
- 10 >> 飛筆求學路艱難 校園霸凌惡友難
- 12 >> 欣賞控制多煩惱 健康美味有技巧
- 13 >> 疾病資訊無處尋 閱讀手冊解疑惑
- 13 >> 臺灣醫學全球交流 國內研究與世界同步
- 14 >> 罕見疾病家庭之困境與權利
- 16 >> 了解罕病系列
- 16 >> 萊伯氏症候群 長不大的洋娃娃
- 18 >> 螢火蟲家族
- 18 >> 法布瑞氏症病友相見歡
- 19 >> 愛心無疆界 義診粘膚膏
- 20 >> 企鵝家族打擊樂部演出
- 21 >> 人物特寫
- 21 >> 義工 創造奇蹟的無名英雄
- 24 >> 愛心齊步走
- 24 >> 社會關懷全記錄
- 27 >> 罕病心語
- 27 >> 生命總有出口
- 28 >> 幕前幕後
- 28 >> 排布義賣團遊會 現場開跑
- 29 >> 工作人員手記
- 29 >> 陌生人的善心成就每一個活動
- 30 >> 捐款芳名錄 91年1月至3月
- 32 >> 訊息窗口

頭條新聞

本會與病友全力抗煞 就醫保健有一套

◎本刊訊

嚴重急性呼吸道症候群(severe acute respiratory syndrome, 簡稱SARS)在亞洲、北美洲及歐洲都有病例發生,其特點為發生瀰漫性肺炎及呼吸衰竭,因症狀較過去所知病毒、細菌引起的非典型肺炎嚴重,而且至今仍未有有效的治療或預防方式,引發世界關注。SARS在國內之疫情已波及產業經濟、人群關係與社會活動,防疫不只是少數的患者與醫療體系的問題,對此一疾病知識有限所引發的恐懼,一如罕見疾病過去不被了解而產生的歧視,需要社會各界與全民的投入,共同走過疫情風暴。

本會近期接獲數起關於SARS的詢問電話,病友疑慮是不是要回醫院看診,報名活動的家長希望延期,還有家長極為擔憂而不願意病患出門、工作。此一現象反映了整體社會對SARS的不安,也因為罕見疾病的病患部分體力較差,加上歷經疾病苦痛,對於健康的敏感度很高,父母等照顧者尤其關切衛生和照護的問題。本會提醒您正確認識SARS,量體溫、勤洗手是每個人最重要的

防疫工作，確實配合政府防疫措施，就能保護自己也保護他人。

由於罕見疾病往往需要特殊的醫療專業與檢驗設備，患者多集中在醫學中心的醫院層級就診，而這些醫院也正是主要負擔SARS照護責任之處，部分病友懼於疫情，連定期門診都延期或不去。

馬偕醫院小兒部林炫沛醫師表示，從目前的病例統計來看，受到感染的好發群在十五歲以上、密集而直接接觸病毒者，罕病病童和家長不必過度憂慮，只要通過醫院體溫篩檢而且戴好口罩，該來看病的還是要來才是，若有疑慮也應該電話向就診之醫護人員討論。台大基因醫學部胡務亮醫師提醒病友：「就診與否要考慮耽誤病情與感染SARS的成本」，其實門診是相當安全的，可以放心就診，但是SARS疫情及防疫措施每天都在變，部分醫院或科別之住院暫已不收新的患者，有些診療和檢驗項目也只受理特殊個案，就診前可以先與院方確認。

本會曾敏傑執行長提醒病友，遇到緊急情況必須就醫時，應在急診處做好防範措施，或是就診醫師當日無門診，也可以考慮到鄰近醫師的相關科別尋求協助。另外，曾執行長相當關切罕病家庭的整體健康，他強調，家中任何一個人的健康亮起紅燈，即可能降低照護病友的品質，在此非常時期更要特別重視衛生保健，不輕易讓自己的免疫系統倒下。

疫情發燒，但本會服務不停擺，除了要求工作人員外出配戴口罩、每天測量體溫並登記，辦

公室每天進行消毒，並擬定緊急隔離時居家辦公等因應措施。服務方案的調整方面，近期的母親節慶祝活動、家庭訪視關懷等均延後舉行，派駐於各大醫院的遺傳諮詢員則配合各院所情況彈性調整，病友若有需要協助，請直接聯繫您的服務人員。此外，本會獲得中華民國兒童慈善協會捐贈，將提供一批兒童維他命及營養品供病友索取，讓你我一起增強抵抗力，凡已填寫本會病友資料表的罕病患者，且年齡在十五歲以下、五十歲以上，歡迎來電優先索取（請洽本會總機9）。

答問集

SARS是「罕見疾病」嗎？

不是。罕見疾病的嚴格定義是罹患率在萬分之一以下的先天性遺傳疾病，且其治療照護需要政府特定資源投入支持；SARS是「傳染病」，政府及醫療體系另有一套服務與資源來因應。

我該怎麼面對SARS？

- 最新疫情統計、相關法令政策、宣導及答問集，請點選衛生署疾病管制局嚴重急性呼吸道症候群(SARS)資訊網：<http://www.cdc.gov.tw/sars/>
- 政府各部會因應措施、國內外相關網站，請點選衛生署SARS相關資訊：http://www.doh.gov.tw/newverprog/proclaim/sars_list.asp
- 衛生署24小時諮詢通報電話：0800-024-582/ 0800-030-598
- 社會福利團體之組織應變措施、服務應變措施、工作人員及服務對象的防疫守則，請點選聯合勸募SARS資訊網：<http://www.unitedway.org.tw/sars/index.asp>

淺談罕見疾病保險

◎ 本會研究企劃組組長 楊永祥

罕見疾病是人類生命傳承的意外，基因遺傳所造成的醫療、安養、身後等經濟負擔，是否能透過保險的方式得到支持，是本文關切重點。提醒您了解政府所提供的基本保障，並在投保商業保險時加強溝通，以充分維護自身權益。

社會保險 提供基本保障

保險是透過集體風險分擔 (risk pooling)，來解決因風險所帶來的損失，其重要性在於解決人類面對未來之不確定所衍生的各項風險，例如疾病、意外、死亡等。根據保險的特性，可區分為社會保險及商業保險兩大類別。商業保險的費率、風險、給付等三者是相稱的，保險公司會根據被保險人的風險高低，要求繳納不同的費率，給付水準也會因保費高低而有所不同，被保險人若欲享有更高的保障水準則可自願加保。而社會保險的精神則在於同舟共濟，給付則是均一水準，通常透過政府強制要求加保，避免高風險且低收入者集中而造成保險體系收入失衡。

罕病病患最沈重的醫療負擔，在民國八十三年全民健康保險開辦後稍為減除。此一社會保險給付範圍為疾病、傷害、生育等事故之醫療保健服務，且被保險人若取得身心障礙手冊，等級為極重度與重度者，保險費用由政府全額補助，中

度者補助二分之一、輕度者則為四分之一。罕見疾病於民國九十年十月正式納為身心障礙類別之一，不少病患的保費負擔獲得舒緩，至於就醫時的醫療費用部分負擔，亦在民國九十一年九月罕見疾病全面納入重大傷病範圍後，得以免除。

我國的文化民情將福利制度視為最後的安全網，政府在個人與家庭都失去功能之時才給予補助，也就是說，如果你能工作，或者家庭有相當財力，那麼就無法領獲現金補助或福利服務，而補助金額往往也止於維持最低生活水準。因為同樣的理由，社會保險所能保障的水準有限，而國民年金和老年津貼之規劃亦一再延宕，民眾如欲獲取更多的保障，商業保險將是另一個選擇。

指定受益人 病友亦有保障

綜觀商業保險市場的運作，通常依賴風險程度來差別計價，而罕見疾病大多屬於遺傳性疾病，病患及其家屬罹病失能或死亡的風險比一般人來的高，會不會成為保險孤兒？晚發型疾病在

發病前，如無特定的家族史，患者和家人投保時通常不會意識到自己會有這樣的疾病，倘若發病，給付會不會有所爭議？

多家保險公司從業人員接受採訪均表示，目前先天性疾病一律無法納保，也就是說只要是病患一出生即發病，這樣的個案，因為考慮到風險成本管控，也為了避免日後的給付爭議，商業保險公司是無法接受投保的。但如果是在母親懷孕前就已為胎兒保險，或是在新生兒出生15天後投保，之後才確診發病，即可依雙方同意簽署之保險合約獲得應有之給付。

家有罕病病患，父母亦會有身後無法照顧的遺憾，在這一部份，雖然病患本身無法投保，但父母可以「指定受益人」的方式，為病患子女取得「人壽險」或「儲蓄險」的保障，若以病患之手足為投保人還能節省保費；也就是說，父母替病患的兄弟姊妹購買保險，受益人指定為病患。那麼在這種情況下，當父母不幸身故，保費繳納是否中斷或會轉嫁給其他子女？業者建議：當投保的子女未滿14歲時，可採用「要保人保費豁免」（或稱「親子保費豁免」）的方式，保費較高，但是父母亡故後即不必繳納保費，且不會影響給付。

另外，隨著遺傳疾病逐漸受到政府與民間所重視，目前坊間已出現「特定傷病」的保單，針對器官切除等情況提供保障，亦有將「多發性硬

化症」、「運動神經元」（漸凍人）等罕見疾病納入者。此種保單結合醫療險與壽險，發病時可以請領一筆費用，作為緊急醫療照護之用，這對突逢劇變的病患來說亦是一項額外的保障，也會減輕家人的負擔。

誠實告知 給付沒爭議

商業保險建立在買賣雙方都有共識的契約上，罕病病患是高風險群，在保費提高、給付項目或水準有所調整的情況下（例如：因該疾病所衍生的風險不給付），保險公司還是可能接受這樣的保單。不過最重要的一點是，投保人必須誠實告知健康狀況、家族病史等訊息，千萬不要抱持刻意隱瞞的心態，以免造成日後爭議，況且保險公司也會自行透過連線機制進行查核。

此外，各保險公司的保單設計、營運情況以及承辦的業務員的認定，都可能造成同一案例不同給付的情況，其間未必有規則。罕見疾病種類繁多，每個人的情況也不同，往往要視個別情形來處理，大部分保險業者都提到：在保險資訊公開透明的原則下，被保險人、醫師、保險業務員可在合法合理的情況下爭取「專案審理」，而唯有透明溝通，才能使保險防患未然的功能發揮到極致。■



最甜蜜的負荷



<編按>

▲「老媽！謝謝你！」罕病病童杜舜濤作品

罕病病患的生涯發展各階段需要不同的協助，照顧者扮演了重量級角色，是護士，是老師，更是超級全能的守護神，他們好比病患成長的苗圃，若是沒有充分的家庭支持來施肥，或沒有引流自社會和政府的資源灌注，再豐潤的土地也會耗竭。

根據本會91年度的一項問卷調查，罕見疾患者有半數以上的主要照顧者是母親，其次才是配偶與父親。適逢母親節，本期的活動報導專欄企劃母親節專題，呈現本會正在積極發展的服務，期望能分擔一些照顧者重擔，全面提升病患及家人的生活品質。「壓力篇」介紹嶄新的照顧者成長支持團體，「就學篇」則由校園宣導案例說明學齡病童面臨的問題，「營養篇」介紹代謝異常疾病需要的飲食控制，「醫療篇」有為各病類家長精心規劃的照護手冊，獻給所有的罕病照顧者。



照顧病兒勞身心 媽媽減壓加油站

◎ 本會研究企劃組專員 陳怡

我一直以為親自照顧他才是愛他，更能使他快速康復
然而，隨著日益惡化的病情，再多的愛、關心與照顧不再是一種歡喜、
幸福及感恩，彼此間的期望以及認知上的落差，使得關係逐漸惡化，
怨懟日與俱增，時而演出言語甚至肢體的衝突，
更加速他健康的惡化及併發症的產生，幾乎失掉了性命……

威爾森氏症病友母親 楊女士

家屬成長團體

嬰兒哇哇落地的那一刻起，父母都滿心期待他能平安長大，這樣一個平凡的心願對一些父母而言卻是那麼遙遠，因為他們的孩子罹患了罕見疾病，全家人都必須與病魔搏鬥。或者，呵護孩子健康成長，卻眼見他突然在學成、結婚、立業時發病，原本美好的日子頓時落入深淵，一如楊女士的心情留言。面對醫師的宣判，病友的父母或配偶在還來不及調適自我情緒與腳步之時，就必須擔負起照顧者的角色，成為病患不離不棄的守護神。

看到許多家屬無怨無悔的付出，本會於今年推行「螢火蟲家族減壓加油站——罕見疾病病友照顧者成長支持團體」，為這群勇者加油打氣。八堂團體活動課程總計二十四小時，藉由大腦體操、冥想、芳香療法及正向思考等方式，使照顧者省視其身、心、靈狀態，學習轉化壓力，能夠多愛自己一點，成為病友的心靈安定泉源，改善照顧品質。

發現壓力狀態

這次的活動對象設定為先天性罕見疾病病患家屬，全是病友媽媽報名參加，雖正值SARS疫情嚴重，但媽媽們依然勇敢出席，其中有一位還遠從新竹來台北上課，可以想像辛苦的家屬們多麼需要支持與喘息。課程一開始，帶領者李開敏老師請學員自我介紹，並發表對團體的期待，增加學員間的彼此認識，也釐清團體價值，再藉由壓力程度自我檢查表、原地踏步測試，讓學員更了解自己的壓力程度。



▲聆聽、分享照顧孩子的心情為彼此找到力量



在檢視個人壓力源部分，李老師先請每一位成員回顧小孩的發病歷程，許多媽媽一想到心肝寶貝因病受苦，不僅悲從中來潸潸落淚，也有人不願再提到傷心往事，選擇遺忘過去。在老師解釋過去、現在與未來是扯不斷的連結線，唯有接受、釋懷才能改變未來後，媽媽們啞啞道來心酸的經歷。



▲病友媽媽們透過靜思冥想放鬆壓力

分享舒壓秘方

了解自己的壓力狀態與來源之後，接下來要尋找支持的力量。大家分享曾經使用過哪些舒壓方式、自己欣賞自己哪些地方，一開始的悲情氣氛剎那轉為開朗。媽媽們彼此分享著家庭支持、宗教信仰、興趣陪養、油壓吶喊等方式，並且發現孩子的疾病所帶來正向價值，讓自己比想像中來得堅強、有耐心、願意分享與改變自己，隨著孩子的成長，自己也不斷在成長，並不是完全的脆弱與封閉。最後，成員們藉由轉念功、帝王呼吸法及傳音，學習如何找出屬於自我的平靜心靈。

罕病病患的身旁往往還有一位隱藏的病人——

一母親，她們的角色是照顧者、保護者、貢獻者、被誤解者，無形的十字架背負在身，壓得喘不過氣卻也捨不得拋棄，他們往往被家人與自己忽略，忘了自己也是一個生命個體，自己的恐懼、憤怒與害怕會感染身旁的人，尤其是被照顧的患者。

成長團體的方式讓成員在安全舒適的環境一起分享，任何的意見與想法都是被接受，沒有絕對的對和錯，看到第一堂課就有相當不錯的迴響，我們希望能持續辦理各類成長支持團體，協助照顧者們做好情緒舒解與管理，學習將壓力轉換為衝力，並把這份正面的能量傳送給家人。■



病童求學路崎嶇 校園宣導增友善

◎ 本會病患服務組組長 許心馨

無心歧視 誤解而生恐懼

那日，嘉義北興國中的莊琇琇輔導老師來電，告知學校有一位威爾森氏症的小病友阿雅，因為同儕對於疾病不了解，造成排斥、恥笑的狀況，嚴重影響病友的就學意願。經由社工員積極與阿雅的母親聯繫後得知，阿雅雖然罹患疾病，但依然努力向學，學業成績優良，近來因為班上同學的無心話語，出現了拒學的情形。級任老師與家長都很憂心，希望基金會能為阿雅就讀的班級建立正確觀念，營造友善的就學環境。

在評估個案狀況之後，本會提供校方威爾森氏症疾病宣導單張，並建議病友母親主動與班級導師聯繫，安排至班上與同學懇談，讓同學了解母親的心情與病友的難處。四月二十五日，本會社工員許心馨及中部遺傳諮詢員鄭逸芬至阿雅的班級進行宣導，出席人員除了班上同學外，還有輔導主任、特教組組長、級任老師及病友母親，透過疾病介紹、病友紀錄影片及分享互動，讓同學了解尊重個體差異的重要性。

及時介入 改善學習環境

這是本會「友善學習環境宣導計劃」近期的一個例子，我們希望藉由活動設計讓老師和同學正確認識罕見疾病，改善病童的就學障礙。籌備這項計劃，是發現罕病病童在就學階段往往面臨



▲台北縣新泰國小宣導活動成功散播關懷罕病的種子

的問題有：團體生活強調一致性而難以顧及特殊照護需求、師長或同儕的誤解排擠、或不了解醫療需求及日常保健方式等等，不只影響病童身心健康，也可能造成其日後社會適應困難、就業時教育程度不足的問題。

針對病童所屬學校或班級量身訂作的宣導活動，結合遊戲、短劇、衛教及機智問答，讓學生和老師知道罕見疾病的遺傳概念、醫療需求及照護原則，也發現每一個人都有相同和特別的地方，需要彼此的尊重和關心。一年來的宣導經驗，我們發現排斥與衝突大多來自於誤解與不了解，造成罕病病童在就學時往往要面對不友善的學習環境，同儕可能恥笑與排擠、師長可能疑問與責備、空間可能缺乏無障礙空間與輔具等問題重重。



如果在病童換班、升級、轉學等就學階段轉換時，家長願意正向面對疾病可能的影響，一方面告知病童在就學中可能產生的不愉快經驗，需要勇敢去面對它、改變它，協助其建立面對新環境的信心與自主性；一方面主動與校方進行溝

通，提出病童具體的生活點滴，協助師長了解其與一般孩童的差別，並且引進罕病相關單位以及時提供正確的醫療知識，將可以讓病童更能歡喜上學。（您若有相關問題或欲申請本會專人宣導，請洽詢本會分機18）■

家長心得分享

◎ 威爾森氏症病患家長 陳玉治

阿雅是一位個性活潑、開朗的好女孩，除此之外，還是一位品學兼優的好學生，但好景不常，小六下學期，出現了一些奇怪的動作，手抖，晚上沒有辦法睡覺，喉嚨沒辦法吞嚥，流口水，體重下降……等等。等到我發覺不對，就送到台北林口長庚醫院住院檢查。

住院半個月，診斷出是罕見疾病「威爾森氏症」。「天啊！這是什麼病？」家人連聽都沒聽過，母女倆常常抱頭痛哭，但我得堅強下去，日子還得過。我和阿雅面對種種的困難，克服四面八方的異樣眼光與壓力，內心的煎熬更是別人無法體會的。阿雅出院後，按時吃藥，恢復得很好，當然，鼓勵、加油聲不斷，一路陪著阿雅走來讓我改變更多，學習加強自信心、控制脾氣。

接著阿雅小學畢業了，進入了新的一個里程——國中。我信任阿雅，也信任老師、同學，但事實卻相反。老師能理解與體會，但同學就不一樣，阿雅面臨很大的傷害與壓力，同學認為這個

疾病會傳染、很髒，害怕得連碰都不敢碰她，說話要保持距離……。而我這個做媽媽的和阿雅心理都無法承受，尤其是阿雅天天以淚洗面，我強忍淚水安慰她也沒有效。

阿雅放棄學業，不願上學，選擇逃避，這期間，我隨時和罕見疾病基金會的社工員許心馨小姐聯繫，她熱心提供了許多的意見，也安排到阿雅就讀的國中作一場面談會。

現在我了解怎樣和阿雅作互動，阿雅開始按時吃藥，偶爾有一、兩次當逃兵，任性發脾氣，但比以前進步許多；我也自省，或許在開學時，應該先跟班上同學相互了解，要是一開始就請基金會的專員來做宣導，或許就不會產生這些困難與挫折。很高興認識了罕見疾病基金會，他們的愛心及熱心幫助我度過最困難的煎熬，讓我的阿雅重新出發，同學和老師也對生命有了新的認知。■



飲食控制多煩惱 健康美味有技巧

◎ 本會營養諮詢員 謝佳君

代謝異常營養教室

罕見疾病當中，有一些患者無法正常代謝特定的營養物質，累積在體內而影響神經傳導、引發毒性反應，甚至可能威脅生命，他們是「代謝異常」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，舉辦十場「營養教室」，由營養師教導飲食原則、DIY食譜，讓病患家庭的飲食更加多元。

午餐約會知性分享

今年首場營養教室於三月二十二日隆重登場，本會與台大營養部再次聯手，假臺大醫院公館院區，熱情邀請先天性代謝異常疾病的病家來場「午餐約會」，共有十五個家庭參與，包括需要控制蛋白質攝取量的苯酮尿症、高胱氨酸尿症、高血氨症、甲基丙二酸血症等四個病類，以及需要注意醣類攝取的肝醣儲積症。

首先由台大醫院營養部鄭金寶副主任及基因醫學部胡務亮醫師開場致詞，緊接著小朋友們自我介紹，讓大家彼此認識熟悉，開啓家長們照顧心得的交流。林京美營養師及兩位治療飲食師傅，設計製作了十多道佳餚，分別適合需控制蛋白質及醣類的病友們，豐盛的菜色包含：日式飯糰、多彩涼麵、菠菜豆腐羹、日式壽喜燒、紅燒栗子香菇、冬瓜拌海帶芽、香菇竹筍紅棗湯、山藥涼圓、薰衣草露……等等，色彩豐富，口味極佳。

大家一邊享用美食，一邊聆聽林營養師講解飲食需要注意的事項，並請師傅傳授烹調的小秘方，在場的家長紛紛舉手發問，希望回家也能製作同樣美味健康的好菜。那麼出門在外要怎麼吃



▲病童快樂從遊戲學習外食技巧。高誠：「我會！我會！」



呢？午餐之後，本會設計「外食技巧大挑戰」，藉由遊戲互動，讓大家更加了解如何方便挑選適合的食物。

外食技巧有趣學習

在熱情有勁的「午餐約會，你到底會不會？」口號帶領之下，小病友們精神抖擻地高喊：「我會！我會！我會！」炸雞、熱狗、果凍、巧克力、速食兒童餐……小病友認真地看著每一個誘人的「考題」，判斷自己可不可以吃，再由醫師及營養師當評審，並叮嚀飲食的注意事項。結果小病友們相當有概念，面對常見的外食，都能夠做出正確的選擇，家長們也一同作答，每個人都玩得開心、學得深刻。

今年度第二場營養教室「罕見媽媽私房菜競賽」，原訂於母親節舉辦，因SARS疫情延期，活動中將有「低蛋白蛋糕彩繪」，另邀請代謝異常病友的媽媽們大顯身手，歡迎您提供「私房菜食譜」（洽詢電話：本會分機12）。■



▲台大醫院營養部為代謝異常病家準備健康美食並詳細指導

外食大挑戰

食物名稱	胺基酸代謝異常	肝醣儲積症
炒米粉 (不加肉燥)	○	○
盒裝甜愛玉	○	× (含糖)
巧克力甜甜圈	× (如為牛奶巧克力，蛋白質偏高)	× (含糖)
粉圓冰	○ (可加糖)	○ (需不加糖)
熱狗	× (肉類)	○
健怡可樂 (代糖飲料)	○ (苯酮尿症患者不適宜食用含阿斯巴甜之食品)	○
起司蛋糕	× (含有蛋、起司)	× (含糖)
蔬菜壽司	○	○
盒裝布丁	× (含蛋)	× (含糖)
玉米濃湯	○	○
麵線	○ (不加大腸、蚵仔)	○ (可加大腸、蚵仔)
炸雞	× (肉類)	○ (油炸品宜少食用)
薯條	○	○ (油炸品宜少食用)
小椰果	○	× (含糖)
關東煮 (魚板、黑輪)	× (魚漿製品)	○
肉鬆御飯糰	× (肉鬆為肉類)	○
肉包	× (含肉類)	○
甜芋頭包	○	× (含糖)

適用對象：胺基酸代謝異常、肝醣儲積症患者

符號說明：○可食 ×不可食用，或盡量避免

飲食治療的限制因人及疾病而有差異，僅供參考，若有疑問務請詢問醫師或營養師



疾病資訊無處尋 照護手冊解疑惑

◎ 本會醫療服務組組長 陳冠如

我該怎麼照顧這個孩子？

對許多罕病家庭而言，第一次聽到醫生判定孩子罹患罕見疾病，那錐心之痛是永難忘卻的，隨之而來是徬徨、無助以及擔憂，看到親身骨肉受苦，父母親心疼自責，而旁人異樣眼光，更使得父母喪失信心，然而罕病的父母無暇顧及旁人的閒言閒語，他們想知道的是，我的孩子究竟會如何？我該如何幫助我的孩子？

在罕病家庭全體總動員尋找醫療資訊及資源時，父母親再度遭受挫敗，坊間相關資料實在太「罕見」了，資料也多為原文，即使幸運找到，大多也無法滿足父母親所需要的知識及建議。因此，本會醫療服務組著手編撰一系列的罕見疾病「照護手冊」，期望透過詳細的疾病介紹以及照顧原則，讓父母感受到安心。

他們怎麼接納自己的遭遇？

照護手冊目前即將出版之適用病類為：威爾森氏症、第一型肝醣儲積症以及結節硬化症，內容設計無不期望家長們能夠有一份專屬的參考資料，找到希望和支持。其中「疾病面面觀」的內容包括臨床症狀、診斷原則、照護原則、治療原則以及遺傳諮詢等，深入淺出地解答家長疑問；另外設置了「心情留言版」，邀請該病類的病友或家屬分享，為罹患相同疾病的病友家屬打打氣。

此外，在編撰的討論過程中我們發現，醫療資訊固然可以幫助家長照顧孩子，如何接納這個特別的孩子，更是家長共同面臨的問題，所以手冊規劃有「給父母的話」，收納了家長、醫師與學者的建議。一如空中大學唐先梅老師所寫：「在了解罕見疾病的一些特質及家中應做的調整後，最重要的是患者自己及家人心理上的調適，環境及外在物質的改變相對上容易的多，但內心的接受與調適才是患者本身及家人重新站起來的原動力」。

家長們相互支持是孩子成長的最大力量，希望照護手冊能從知識與經驗中提供給您助力，本會將陸續為個別罕病病症量身訂做。

(第一階段的三項病類的手冊將於六月出版並寄送給適用病友，您可來電本會分機11洽詢) ■



遺傳醫學全球交流 國內研究與世界同步

◎ 本會醫藥服務組組長 陳冠如

中華民國人類遺傳學會於三月十五日在台大醫院舉行九十二年年度研討會，此研討會亦是台灣醫學遺傳學界一年一度的重要聚會。本次研討會邀請了國內外學者專家，共同研討遺傳疾病新知及研究成果，討論主題非常豐富。

遺傳疾病藥物 持續研發

會議首先由中國醫藥學院張建國醫師介紹國內「脊髓性肌肉萎縮症」(Spinal Muscular Atrophy, 簡稱SMA, 運動神經元疾病之一種)的研究成果，其研究團隊研發以藥物hydroxyurea增加SMA第二型的表現，來補足患者因SMA第一型基因缺陷的問題，研究指出九位臨床試驗患者經此治療後，可改善肌肉力量及臨床症狀。

接著，由奇美醫院曾慶城醫師報告國內「X染色體脆折症」分子生物診斷經驗，其研究團隊累積的經驗為全台之最，提供全台灣該疾病的診斷依據；而關於此症治療方式之最新發展，會中邀請到義大利Catholic醫學大學Neri醫師講演。Neri醫師表示使用藥物5-azadC可大幅增加缺陷的FMR基因表現，但此實驗尚在細胞株研究階段，尚未使用於患者；而另一項藥物acetyl-L-carnitine (簡稱ALC)，係經美國食品及藥物管理局(FDA)核准之藥品，可減低X染色體脆折症患者過動的現象。

研討會另一個焦點為溶小體代謝異常疾病的研究。馬偕醫院林炫沛醫師簡介國內黏多醣症的概況及診斷方法後，兩位國外學者發表此症之酵素療法發展，英國皇家曼徹斯特兒童醫院附設威林克生化遺傳實驗室主任的Dr. Wraith表示，第一型的酵素療法已進入第三期臨床試驗，美國北卡

大學的Dr. Borowski也指出第二型已進入第二期，兩種藥物的臨床試驗初步結果都能達到減少患者臨床症狀，以及其尿中的黏多醣濃度。這項結果為黏多醣患者帶來新希望，也期待臨床試驗盡快完成，正式核准上市。(Dr. Wraith義診相關報導請見本期頁19)

國內基因體研究 世界第一

本次的研討會不但看見國外學者帶來的遺傳疾病治療新突破，國內醫學遺傳學研究也展現出與世界同步的研究成果，除了前述研究外，中研院生醫所陳垣崇所長所領導的國家基因體中心，由鄒哲源博士發表了數種遺傳疾病的基因定位進度，近期將有重大突破，罕病有藥可治並非遙不可及的夢想。■

醫學小辭典

臨床試驗(clinical trial)

臨床試驗是藉由研究來解答新的疫苗、藥物或新的治療方法是否具有安全性及治療效果，其臨床試驗分為四階段，新藥上市必須通過前三階段的臨床試驗。

第一階段(Phase I)為安全性試驗，經由20至100個正常健康人的使用後，觀察藥物的安全性以及副作用。

第二階段(Phase II)為藥效試驗，通常需進行數個月以上，試驗對象為100至300個病患，病患將分為對照組及實驗組，對照組給予安慰劑，實驗組給予試驗藥物。

第三階段(Phase III)是大規模的試驗，進一步確認藥效、安全性及副作用，通常耗時數年，試驗病患擴大到1000至3000人，完成後即可向衛生單位申請核准上市。

第四階段(Phase IV)為上市後之研究，持續監控該藥物的安全性以及對病患治療效果，並與其他類似藥劑之藥效進行比較。



醫療資源分配倫理之探討—— 罕見疾病患者家庭 之困境與權利

〈本會第三屆博碩士論文獎助成果摘要〉

◎ 中正大學社會福利研究所碩士 陳亭華



生存資源稀少不公

中華民國憲法明文保障人民之生存權、工作權及財產權，並指出國家為謀社會福利，應實施社會保險制度。檢視國內政經現狀，在民主政治的制度運作下，公民可以透過人民團體形成壓力或者藉由選舉的機制來決定國家政策及社會資源之分配；在資本主義的市場機制下，供需雙方可以透過價格機能達到資源配置之均衡。

然而在現行體制下，仍有部份人口或受限於社會結構、文化形塑之影響，或受限於先天發展條件之劣勢，而無法在社會中得到公平的生存機會。罕見疾病患者即是其中之一，由於罹患疾病極為罕見，不僅在醫療診斷及治療上十分困難，且由於相關研究之投入不足，罕見疾病患者及家屬往往無法爭取到合理的生存權益及社會資源。

從倫理與權利的角度出發，罕見疾病患者及其家庭所承受的困境不僅是患者及其家庭個案的問題，亦應是國家之政策議題，值得社會投入相關研究，並正視患者與其家庭之需求。罕見疾病並非「不可救藥」的疾病，只要予以適當的藥物及食品上的控制，患者即可避免病情的惡化；若

能早期加以正確的診斷與控制，甚至可以避免身心障礙的發生，故而其家庭困境是可以經由醫療福利政策提供而改善的。罕見疾病患者所凸顯的不僅是疾病本身對醫療科技的挑戰，亦曝露出國家醫療照護體系的不周延、醫學倫理與醫療資源分配之公平性問題以及國人之公民權是否受到合理的保障等議題。

正義與效率求平衡

本文的研究目的在於提高社會大眾對罕見疾病及其家庭的困境與需求有較整體性的認識；並進一步從醫學倫理與經濟觀點檢視醫療資源的配置，探討「分配正義」與「配置效率」之間的關係，以檢視罕見疾病患者的困境與權利。本研究的架構安排主要分從資源分配的需求面、供給面及供需之間的分配正義原則等三部分來探討。

本研究特別著重於供需之間的資源分配原則之探討，在需求面，試圖檢視並呈現出罕見疾病患者家庭的困境及需要，在供給面，則著眼於醫療福利政策之資源有限。醫療照護市場不同於其它財貨市場，必須納入倫理哲學與社會德行的價值考量，故筆者試圖在「分配正義」與「配置效



率」之間的矛盾關係中尋求平衡。

罕見疾病患者的困境與需求，從看似矛盾對立的觀點：倫理與經濟、權利與效率，經由反覆探討與辯證，最後在「家庭理論」與「外部效果」的觀點找到了彼此証立的可能。對許多人來說，生命價值的判斷原則是不盡然相同的，特別是其中面對了個人主觀意識的感受與總體客觀理性的分析時，更顯得難分難解。正如同正義的觀點是與時俱移的，效率的分析亦不斷修正，透過不斷的思維辯證找出更合理更有效的判斷原則，而這樣的原則符合了倫理的精神，也對整體人類的福祉有所貢獻。

政策舒解病家困境

根據本研究結果，茲分就長期之政策規劃方向及近程之政策改善方向等兩方面提出幾點建議，期能促使國內罕見疾病患者及其家庭能得到更合理的生存機會。

長期之政策規劃方向之建議包括：(1)建立完整而一貫的社會福利體系；(2)落實各項法律對弱勢患者的保障；(3)改善行政程序的滯礙；(4)推廣優生保健與遺傳諮詢；(5)建立早期療育制度；(6)體現照顧者福利的照顧；(7)均衡醫療院所之分佈；(8)獎勵相關的學術研究；(9)安寧照顧與生死教育的推廣等。

近程之政策改善方向之建議如下：(1)孤兒藥品之審核標準應更切合患者之需要；(2)儘速成立北中南部之安寧照顧中心；(3)建立全國性的罕見疾病患者之彙報資料庫；(4)簡便重大傷病及殘障手冊之申請程序；(5)建立獎勵罕見疾病專業醫師的制度等。■

財團法人罕見疾病基金會 92年度第五屆罕見疾病 博碩士論文獎助公告

一、申請資格

國內公私立大學院校博、碩士班研究生，研究論文題目與罕見疾病議題相關者。

二、獎助金額

博士班每名六萬元整，碩士班每名四萬元整。凡經本會審查通過者，即給付獎助金半額，俟論文通過口試並完成繳交論文後，即給付獎助金餘額。

三、獎助名額

博士班與碩士班學生共計四名。

四、申請程序

申請人應繳交申請表、自傳、論文計劃書、成績單、指導教授推薦信、及曾經發表之論文或相關著作資料等各一式三份。並由本會聘請學者專家，依本會審查標準審查之。

五、本年度重點獎助主題

1. 罕見疾病病患與家屬照護相關研究
2. 新生兒篩檢項目與制度相關研究
3. 罕見疾病個案管理相關研究
4. 罕見疾病防治教育相關研究

六、其他

碩士班獲得獎助者，應於獲獎助後兩年內完成論文，博士班則應於獲獎助後四年內完成。凡經本會獎助完成之博、碩士論文，需於論文完成後接受本會安排公開發表。發表或出版該論文作品時，須載明論文曾經接受本會獎助字樣，並於論文完成後繳交十本作品於本會，以供病友及相關人士參閱。

七、申請截止日期

中華民國九十二年九月三十日止（以郵戳為憑）

八、聯絡方式

聯絡人：楊永祥（本會分機23）

E-mail：rp01@tfrd.org.tw

萊倫氏症候群

長不大的洋娃娃

◎ 本會遺傳諮詢員 吳宜娜編譯

病因

兒童生長遲緩的情況，最常見的是生長激素不足所造成的。人類生長激素由腦下垂體分泌後，須有「受體」結合，活化特定的蛋白酶，才能將訊息傳遞而發揮功能；同時，生長激素會刺激肝臟分泌「類胰島素生長因子」(IGF-1)，執行促進生長及再生的功能。

萊倫氏症候群 (Laron syndrome) 是一種生長嚴重遲緩的罕見疾病，也稱為「生長激素遲鈍症候群」。此症臨床上可分為兩型，第一型是由於生長激素的受體基因的缺損或突變，導致生長激素的作用受到阻礙，屬於體染色體隱性遺傳模式，也就是說，如果父母雙方均帶有此隱性的基因缺陷，則每胎有四分之一的機率產下罹患此病的孩子。第二型則是生長激素受體後的缺陷，使訊息傳導受到阻礙，無法產生足量的類胰島素生長因子-1，或是造成類胰島素生長因子-1本身的缺失。

症狀

萊倫氏症候群的病人在臨床表現上有嚴重的生長遲緩，迷你的身材是同齡者等比例縮小，搭配上藍色的鞏膜，看起來就像是洋娃娃，他們不同於軟骨不全症患者的頭臉身體正常、四肢短

小，也與透納氏症患者窄臉、短頸不一樣。其他的症狀有：骨齡延遲、馬鞍鼻、聲音音調高亢、男性生殖器較小、骨質疏鬆、肌肉發育不良、運動能力發展遲緩等症狀。

從生化檢查可以發現有低血糖（嬰兒期）及胰島素低下的情形；血漿中的生長激素通常會升高，但相同的病人數值差距卻非常的大；類胰島素生長因子-1的量會降低，和一般生長激素缺乏的患者不同。另外我們檢測生長激素結合蛋白，可以發現第一型的患者數值較低，而第二型則正常。

診斷

萊倫氏症候群目前在醫學上大多是以臨床特徵來診斷，如骨齡測定、外觀、生長情形……等，對於第一型通常也會用較低的生長激素結合蛋白 (GHBP) 來做診斷的依據，但診斷不能完全依靠生長激素結合蛋白的數值，因為在某些病人中，也曾發現此一數值是正常的。

治療

目前臨床醫學上，使用一種人類基因重組的類胰島素生長因子-1 (recombinant human IGF-1) 來治療，普遍來看有不錯的療效。因為它可以刺