



發行單位：財團法人罕見疾病基金會
 發行人/李宗德 社長/曾淑傑
 編輯顧問/鄭慧聰
 編輯群/楊永祥、張雅惠、陳怡仔
 美術設計/采冠藝術印刷股份有限公司
 編輯委員/李宗德 陳北平 蔡錦仁 林秀鵬
 林淑萍 林錦川 胡德晃 陳莉茵
 蔡元錦 吳義蓉 鍾榮輝 許檢殷
 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
 地址：104台北市中山區中山北路二段52號10F
 傳真：(02) 2567-3560
 電話：(02) 2521-0717~8
 網址：www.tfrd.org.tw
 電子郵件信箱：tfrd@tfrd.org.tw

頭條新聞

預約前線健康寶寶

●●●二代新生兒篩檢開跑 金門台灣與世界接軌

>>>本刊訊

經過半年來的規劃與協調，由罕病基金會、金門縣衛生局與台北病理中心合作的「金門縣二代新生兒篩檢先導計劃」終於在六月開跑，估計金門縣全年五百位新生兒可與世界同步，免費接受Tandem Mass串聯質譜儀篩檢近三十項先天代謝異常疾病，較於目前一代新生兒篩檢涵蓋的六項疾病，更可發揮早期發現、早期治療的預防目標。

七月四日在台北國賓飯店舉行的記者會上，本項活動代言人崔慈芬小姐即以身為母親的角色，說明這項計劃的重要性，並訪問來自金門的異戊酸血症患者楊松暉及其家人。松暉的父親表示，有了這項新的制度之後，未來金門的新生兒就不會像自己兒子一樣，因為遲至五歲才確診而導致發展障礙。

甫當選中央研究院院士的生物醫學所陳垣崇所長，也在會中分享其在美國杜克大學參與罕病診斷的心得，並談到在法國巴黎參加研討會時，聽到國外學者對本會的肯定而感到欣慰。陳所長表示，二代新生兒篩檢是世界的潮流，目前美國也僅有少數的州

目錄

Contents

- 1 頭條新聞 預約前線健康寶寶
二代新生兒篩檢開跑
- 4 香家有喜 半路公關
- 8 罕病心語 媽媽作畫布 病兒是彩筆
親子又續生命對話
- 12 了解罕病系列 第一型戊二酸血症
>> 不容易發現的代謝異常
>> 與眾眾相遇
- 14 焦點話題 罕病病患求醫保命困境
再受衝擊 健保新制停看顧
>> 總額預算自取自走
>> 部份負擔強迫上路
>> 費基費率齊調漲
- 18 活動報導一 脫演唱跳 就是要你知道
寶德走入國小校園
- 21 活動報導二 法布羅氏症降溫了
- 22 活動報導三 社工人與罕病法令研
習連結資源
- 24 幕前幕後 曾經帶電電腦
親子同樂多媒體 按摩彩繪咖啡香
- 27 螢火蟲家族 弱勢病患權益促進會
會議報導
- 28 愛心齊步走 罕見四物關懷進補
- 30 捐款芳名錄 4月至6月
- 32 訊息窗口

全面進行，這次能在離島金門進行此項計劃，的確是國內的創舉，他也呼籲衛生署應進一步規劃於台灣全面實施二代新生兒篩檢。

會中，台北病理中心陳瑞三教授回顧了我國過去新生兒篩檢的發展，而金門縣衛生局長陳天順也對本項計劃能獲得中國信託銀行「點燃生命之火公益贊助」表達感謝。特別在颶風天搭機趕來的金門縣李柱烽縣長則表示，「讓兩岸認識金門，讓金門走向世界」一直是他上任後的工作目標，如今這項全國首創的新生兒篩檢先導計劃在金門試辦，也讓金門與世界同步接軌。福建省政府秘書長翁明志也為馬祖的新生兒發言，期待後續計劃能將連江縣列入合作對象。



來賓以十指相扣象徵基因雙鏈，期以二代新生兒篩檢減少罕病遺傳之憾。（右起：台北病理中心董事長陳炯松、金門縣衛生局長陳天順、本會執行長曹敏傑、代言人崔慈芬）



楊爸爸說，如果那時候有二代新生兒篩檢，兒子的人生也許會不一樣。

病家回首來時路 盼新生兒全面篩檢

金門縣二代新生兒篩檢先導計劃之記者會上，楊爸爸帶著罹患「異戊酸血症」的松暉，回憶跟轉渡海求醫的辛苦歷程。

松暉出生沒多久就因為嗜睡昏迷而數次入院，看起來眼神呆滯，聞起來有像臭腳丫的味道，全身軟軟的沒有力氣，生長發育也較一般孩子慢。直至松暉五歲時大發作，緊急送到臺大醫院，才經由胡務亮醫師診斷出是異戊酸血症，因為體內缺乏蛋白質代謝的酶，使得大量有毒的「異戊酸」累積在體內，已經對神經與造血系統造成傷害。

松暉的生長發育比一般小孩慢，幼稚園大班才開始牙牙學語，認字也較少，所幸及早獲得正確的治療及飲食控制，才能順利成長，雖然因為輕微智能受損和特殊體質，沒再升學，但與人溝通沒有問題，同學們也都喜歡與他親近。

楊爸爸感嘆，若孩子能在一出生就接受「二代新生兒篩檢」，就可以及早確立診斷，進行更有效的治療，也許，松暉的人生起跑點可以不那麼辛苦，父母心頭也少一點愧疚和負擔。楊爸爸因此呼籲所有的父母，為孩子選擇最佳的篩檢方法。



現階段先導計畫 服務特殊族群

為鼓勵民間推展「二代新生兒篩檢」，本會自八十九年十二月起投入二百萬經費，分別與臺大醫院新生兒篩檢中心及中國醫藥學院附設醫院優生保健中心合作，共同推廣第一階段先導計畫，新生寶寶在這兩個地方篩檢，本會即補助三十元的耗材費用，花東地區及低收入戶家庭更可獲得全額補助。

第一階段的篩檢人數截至九十一年五月底已達五萬人，為促使政府全面推動二代新生兒篩檢，本會推出第二階段先導計劃，將離島及偏遠地區、低收入戶及罕病病患家屬列為首要補助對象，並透過個別縣市合作，達成大規模的推廣。金門是全國第一個全面進行「二代新生兒篩檢」之模範縣，自今年六月起至明年五月底止，新生寶寶可免費接受此項服務。

結合地方衛生體系 醫療社福同步

現階段先導計畫的完整配套措施亦是一大特色。「金門縣二代新生兒篩檢先導計劃」中，金門縣立醫院負責新生寶寶足跟血採樣，台北病理中心負責檢體篩檢，而疑似案例則由罕病基金會協助案家至台北榮民總醫院就診，進行個案的確診與追蹤，以及福利資源的引介（請見流程圖）。而且，此計畫相當著重相關人員的專業訓練及宣導，期望透過醫護人員讓父母親認識二代新生兒篩檢，並選擇寶寶健康的最佳防線。

本會曾敏傑執行長表示，繼與金門縣推動本項合作後，未來將在經費許可下，推動其他離島

地區、偏遠地區、低收入及原住民等族群的二代新生兒篩檢，以使我國新生兒健康可以得到早期照護。■

金門縣二代新生兒篩檢先導計劃流程



本會榮獲公共關係基金會第六屆傑出公關獎之「最佳公共服務獎」！

評審召集人譚國強（聯大公關公司總經理）嘉許本會不斷創造新的議題，而且積極推動政策法案、倡導病患權益並推廣優生保健的防治工作：「在資源短缺的情況下，在短短的過去兩年內舉辦各類公關活動，並運用媒體大量報導，爭取產官學界及社會大眾的支持與認同」。評審委員馮燕（台大社工系教授）表示：「前十年，罕見疾病仍是一個被隱藏在社會角落的議題；近幾年來，罕見疾病議題突然成了媒體的寵兒，這一切都要歸功於罕見疾病基金會的用心經營，帶領著一群病友與家庭重新站在陽光下，得到應有的待遇」。

這樣的肯定遠超過我們所自付，本期會訊與您分享獲獎的喜悅，並邀請本會發起人之一陳莉茵撰稿，回顧一路走來的踴躍，感謝病家、媒體、政府、捐款人和社會各界促成。

半路公關

>>>本會董事 陳莉茵

在掌聲中，執行長曾敏傑代表上台領取公共關係基金會頒發的「傑出公共服務獎」。我引頸望著、豎起耳聽著，曾敏傑致詞時說道：「罕見疾病是一個新興的議題，也是個古老的問題...」，心頭的欣喜倏忽間被悽悽然取代；一路走來，一步步踩著的艱辛悲涼心悸猶存，這個目前唯一的專業公關獎勵誠然是得之不易的肯定，也當然意涵著更多的期許與責任。驚訝、歡喜與安慰竟伴隨著沉重及莫名的茫然，湧入胸前、喉頭，並且幾乎淹沒了眼簾。

時空彷彿回溯到1998年4月底的周六清晨，第一次背著自製文宣，兀自在滂沱大雨中踏出家門，為實踐籌募基金的抉擇，低頭任雨水與淚水

在眼前交錯；心中告訴自己：「這不比90年5月背著兒子在耶魯的大雨中求醫，籌募基金是為了大家的孩子」。就如此，我走上了社運之路，而且實際參與並不熟悉的公關運作，成了身兼數種角色的業餘「半路公關」。

現學現賣淚漣漣 青澀上路

學新聞、當記者曾經是我的第一志願，畢業後雖得緣進時報工作兩個月，但未能竟願，步入中年後卻在如此情境中，陰差陽錯的再與媒體結緣。只是訪問與受訪的角色互換，加之對媒體的操作所知極有限，緊張、害怕、不知所云的窘境可想而知。所幸病友家長們相互鼓勵作伴，曾敏傑社會學者的背景在議題上拿捏精準，醫師們的

無價專業背書，以及律師、志工與社運先進的先後投入，再再發揮了社會的潛在力量。

其實對媒體在伸張社會正義的力道，早在1995年開展，罕見疾病病患王小弟的健保重大傷病申請，得中時晚報林紋純力助，1996年罕病藥物申請，再得當時自立晚報高麗玲連續四週專題報導的力挺，而領會正確媒體運作的具體成效。然因當時的組織與宗旨未臻成熟，而功虧一簣。至1998年再出發，巧遇聯合晚報洪淑惠，她曾說到：「我不是只想報導一個悲傷的故事，我更希望發掘問題」。這個說法的確感動我心，因為我知道罕見疾病是亙古已存的事實，是困難解決的問題，是值得探討的議題，尤其重要的是——已有解決的方法。洪淑惠還告訴我：「要持續倡導凸顯罕見疾病的議題」，以及面對各種媒體的基本態度。

良師益友接二連三的出現，真的讓我這半路公關一路順暢。當時IBM的公關經理黃慧敏，曾面授如何面對猶如浮光掠影的電子媒體但言之有物；當時伊甸基金會的公關組長林金靜指導我寫第一篇新聞稿，林錦川總幹事則示範主持記者會；當時馬偕醫院的公關組長鄭欣怡提供記者名單，並告知適當邀約發稿時機。點點滴滴，在腦際、在心頭，點到精采，做的實在，邊學邊作之中，各種媒體記者都成了亦師亦友而且有力的支持者。不小心也發現自己淚腺特別發達，且天賦異稟；眼淚汪汪中言語流暢又不失條理，祇是有流於悲情之嫌，卻真是忍隱不住非常抱歉了。

全面遊說為病患 堅持原則

每一場媒體活動都以宣導出發，為增加了解

減少誤解，為問題尋求解答，進而爭取權益，預防悲劇重演。豔陽下、風雨中、甚至颱風天裡，媒體朋友與我們一同體會生命裡幾乎無法承受的重量——「病、殘、死」，更一齊盡力抓住可能稍縱即逝的生機。

在立法院的遊說工作，雖與媒體公關迥然不同，但跨黨派利益的掌握猶如跨媒體利益一般，焦點仍應鎖定於病患權益。看似充滿政治利益與衝突的角力場所，在折衝協調之間，我們若得以堅持出發點的理想，並且得到社會大眾的認同，其實也不難見到相對的善意，因為委員們探尋民意的從政初衷，在各黨派間是一致的共同點。行政部門的政策形成與資源分配，會同時在立法過程的折衝協調中，得到立基和一個暫時的平衡點。持續的監督與遊說，在政治力消長不定的環境裡，是為保障病患權益的必要作為與付出；民意的流向影響制度的修正及資源公平分配，則是不爭的事實。

各種公關運作可能依議題與目的有所不同，但原則與立場把持得宜，其間環環相扣而生息與共，自有巧妙不可言喻。



本會曾獲傑出公關獎肯定

絕對主角拋隱私 無價付出

自籌募成立基金以來，看似以募款為主的活動，其實皆以病患權益及宣導防治為主軸，病患及其親屬是每一場活動的「絕對主角」。

還記得1998年9月第一次的高雪氏症記者會，會前與病患家長蕭太太溝通時，她悽然說：「我什麼都不會，連國語都說不好」！我深刻體解她急於救兒命願意付出的心情，按捺著忐忑不安的情緒，我安慰她：「幫忙的形態並不需要拘泥，挺身而出就是幫忙，不要讓我孤伶伶的唱獨角戲！說出來沒辦法自己解決的問題就好，語言不要緊」。蕭太太在記者會上緊握麥克風好一會兒，終於娓娓道來她無解的心酸與無奈，因而健保給付藥品，救了小兒子仁豪肝腸斷裂的危機。至今已有十位病友得到救治，大幅改善生命品質，繼續升學就業。

四年前的籌備會上，蕭太太說出來求藥保命的辛酸，



此後，劉太太與佩菁，楊玉欣姐弟，邱太太與郁仁，廖太太與婉君，朱大姐一家人，阿傑與爸爸，李教授與一雙病兒...到嘉嘉、阿翰、寒天，他們拋開隱私，為自己，為同病相憐者，更為不熟悉的陌生人，作了無價的布施，在暗夜裡燃燒自己，照亮了顛簸不平又荊棘遍佈的人生路。他們以自身如此煎熬的病痛，道出這般人生路上的陷阱可能是你是我，以令人驚訝的姿態呈現生命傳承中的偶發遺憾。

世間人，可以因施與受而有「助人者」與「受助者」的分別。也許，我們看待挺身而出來的病患與親屬們是「受助者」，那麼，他們以飽受磨難的生命，承受著人人有份而極隨機的「苦透機率」，同時彰顯出「尊重生命」的確切意義，施與受，有了嶄新的詮釋。絕對主角的承擔與付出，是絕佳的心靈良藥；承擔生命中的重與痛，開發使自己驚奇的潛能，而付出生命中的僅有，贏得了肯定與更多。罕見疾病因為其極獨特、極弱勢，令人們不得不刮目相觀呢！

絕地團隊不停蹄 搏命演出

「不妨選擇靠近真理的地方」。就這樣，我募到了小學妹的生涯規劃，以及先後進入基金會各位夥伴們的認同與投入。

月昭是第一任救火執行秘書，也是唯一因為工作睡在辦公室的同仁；她在基金會成立後，恢復了閒雲野鶴的生活。瑜黛的寶貝女兒兩歲不到，就爬上會議桌跟我們開會，最後她把媽咪拉了回家。芳茹一緊張就發疹子，仍在基金會練就三天寫大企劃案的本領，順便考上博士班。毛毛

(嘉菱)是活像奧莉薇的編輯兼任公關，採訪、寫稿、照相再兼畫海報、美工設計，處女座的毛病發作，非要寫寫畫畫的紅了乾眼，她剛考上藝術管理研究所。第一位社工鈺珮苦撐了三年，服務病患從700到2600位，溫柔婉約的她外柔內剛，最為專精病患的個案輔導，考社工師去世。請一個送一家的社工阿江，不務正業去上海當老板娘，信誓旦旦再來作義工。從實驗室裡開溜來一年的遺傳諮詢員尹慎，在老師金牌追緝下，回校完成博士論文。

如今，自喻「柴契爾(菜市場)公關」的小學妹青芬(活動公關組)，協同總是第一眼淚灑於我的冠如(醫療服務組)，唯一帥到不行的壯丁永祥(研究企劃組)，謙和迷人的主持高手雅惠(病患服務組)，資深超級鐵柔情美女聖君(行政管理組)以及其他臥虎藏龍眾美娘子軍，在曾老師麾下，追求最可能的正義與公平，直向真理挺進。無論是金門、花蓮探視病患，網路上窮天涯地際查病尋藥，或是賣粽子、開畫展、辦電腦營、研討會，都在年輕的熱情與活力啟動下，洋溢著燦爛精彩。

「絕地團隊」捧著獎座大受鼓舞。



惡夜的疾海因此炫爛，帶來歡樂、光、熱、繽紛與希望。這麼樣的「絕地團隊」搏命演出，真正布施著他們的無價青春、善良、才幹、勇氣與智慧，甚至珍貴的睡眠！屬於大家的掌聲與舞台，還是需要仰賴披荊斬棘的創意與堅持理想的毅力與勇氣。

年輕專業的生力軍持續投入參與，使基金會的服務宗旨與目標，在除了病患、家屬、與醫事人員外的第四者注入新血與新思維時，得以不斷創建及修正制度，強化服務品質，挑戰古老頑抗的傳承遺憾，為維護繼起的生命尊嚴而擁有永續航力。

總在風雨中托鉢，深切領會亮麗的肯定不是偶然，托得善緣豐滿具足，感念感恩之餘也愈加珍惜，此時尤其不能滿而忘志，謹謹切記的，應該是兩淚交織中「半路公關」的初發心呢！■

新書上架

各國罕見疾病相關法案之比較研究



本書由中正大學葉秀珍、曹敏傑及林志鴻教授歷經年餘編撰完成！內容搜羅美、日、德等國家的罕見疾病相關立法與政策，並觀察我國相關

政策規劃與法令施行提出針砭建言。九月中旬以後，各大專院校圖書館都找得到。數量有限，歡迎各界捐款助印！（洽詢專線：本會分機23）。

媽媽作畫布 病兒是彩筆

親子文繪生命對話

他們說，媽媽的愛是一輩子最大的祝福；

她們說，家有罕病兒是上天的禮物。

>>> 本書病患服務組提供

特殊的體質、飲食、醫療需求，讓罕病患者的成長格外辛苦，對一般人再平常不過的感冒、跌倒，就可能造成嚴重傷害而住進醫院，母親，總是那個義無反顧地扛起責任的人，細心照顧全年無休。

玻璃娃娃魏先生回憶起小時候一骨折住院，母親就坐在病床邊掉淚自責，還是忍不住心酸，他說要不是母親堅持就活不到今天：「當知道剛出生的我就有著多重先天性的疾病時，也是她面臨婚姻最黯淡的時期，．．．媽媽卻甘願放棄她自己的幸福，為我留下來，只因她放不下我。她說新媽媽再怎麼好，絕不會待別人的孩子比親生的還要好」。病痛中成長的他們說，媽媽的愛，是一輩子最大的祝福。

張媽媽的孩子罹患成骨不全症，她寫下了這麼一段刻骨銘心的話：「我相信我的女兒絕對是一位貼心的小天使，是我疲倦心靈的按摩師，在我心情煩躁，大發脾氣時的緩和劑，家中也因他充滿了喜悅氣氛，有一個聲音常浮現在我腦中——『不要放棄他』」。世人以為罕見疾病是生命傳承的不幸，悲憫這樣的家庭負擔著非常的苦痛，然而，這些母親說，家有罕病兒，是上天的禮物。

「文藝·彩繪·螢火蟲」母親節活動

五月五日在台北捷運大街的水景藝廊，本會與台灣弱勢病患權益促進會、啓運通商國際股份有限公司，共同舉辦「文藝·彩繪·螢火蟲」母親節感恩活動。參展畫作計二十六幅、文章九篇，於台北捷運大街水景藝廊展開為期一週的展出，件件是平實卻深刻的生命故事。

弱勢病患權益促進會理事長蔡元鎮表示，他自己也是繪畫愛好者，辦這個活動是鼓勵病友以藝術的創作方式來呈顯內在世界，揮舞出生命的無限，並透過文藝展覽的方式，讓社會大眾分享他們的精采與認真、給予鼓勵與喝采，讓更多的罕見疾病病患及家屬走出家庭，進入社會。

有許多小病友參加現場的母親節彩繪活動





活動當天，罕病小朋友用彩筆塗寫對母親的感謝，頒獎典禮上沒有炫目的表演，但見感人肺腑至情至性的真情流露。病友在舞台上朗讀自己的作品，說出對媽媽的感謝，令在場與會人員感動落淚；小胖威利的孩子們認真地跟著樂團的演出又唱又跳，他們天真無邪的模樣，令全場感染了歡樂！現場還有親子彩繪和趣味紋身，讓每一個病友及家屬都能同樂，不少行人停下腳步分享一個溫馨午后。

這些受上天特別眷顧的親子，用不一樣的生命記錄不一樣的詩篇，描繪出不一樣的色彩。結節硬化症病友佳怡的畫描繪出「母鵝帶小鵝」的

溫馨，她在畫面的一角寫下：「親愛的媽媽，謝謝您在我生病的時候一路陪著我，雖然生病的我有時因身體不適情緒不穩惹您生氣，但是您還是一路陪我走過」。子龍是魚鱗癬患者，他幽默感性地說：「媽咪呵護、照顧我無微不至，至今已長達『卅八年』了。媽咪，她曾不只一次自喻撫養、照顧一個我，有如在照顧十個『孩子』」。

參展作品每一件都包含著勇氣、堅強與不悔，看得到歡喜、疼惜與扶持，我們恭喜所有得獎者！限於篇幅，本期會訊選出二組母親和孩子都有投稿的作品，與您分享母愛與子女心相互輝映的真愛。（得獎作品將陸續刊登在會訊上，請期待！）

圖文精選一

「行文之間看見了一位母親，在孩子生病時心裡的糾結與掙扎，透過這麼激動的形象，以夢和血的形象表達出作者心中一部份的痛。文字中顯出特殊韻律，要每一位讀者體會作者每日生命的脈動及崎嶇。」——評審 陳芳茹（研究工作者）

【孩子的圖】

我與媽媽

>>> 劉佩菁（先天性水泡症患者）



【媽媽的文】

寘夜獨白

>>> 林錦貴（佩菁的媽媽）

寘夜好夢鄉，初入夢的城！

心頭上突遭重擊。給他一種歷盡生死之苦，心想動不如靜安然通往極樂仙境。

剎時萬馬奔騰的血液從她的全身直竄胸口，只要大聲吆喝！血液定翻騰而出。淹死白居易的泣血杜鵑。平躺的身軀霎時被一雙小手腳拉著，漸漸癱瘓的右側手腳跟那雙小手腳糾纏在一起。

頓時，娥看清楚年幼體弱多病的女兒從夜夢驚醒，正等待她

細心呵護。

痛苦踩著剎那熱血洶湧的傷口。幾乎無法抵擋。雙手緩緩的撕開胸口衣物，沉沉的呻吟，那薄皮的小手徐徐牽動她的每一寸神經。

定神而坐。蜷伏的夜，蜷伏不住她胸膛激戰的賁張血脈。那雙小手彷彿向她索討什麼虧欠。無語問蒼！

這時娥更清楚明白自己的生命，像一場無奈的期待。祈求苦盡甘來的荒漠甘泉。像在一條布滿荊刺而似乎平坦的矛盾路上掙扎。■

圖文精選二

「祈禱的媽媽將她病苦的寶貝當作小天使，是心靈的按摩師，煩躁的緩和劑；呼應了美國20世紀初著名的社會工作者桃樂斯戴的心志：「將每位身心障礙者當做是上帝派遣來測試他的天使」，我們應以款待天使的心情來照護這些孩子。」——評審 陳莉茵 本會董事

【孩子的圖】

我最偉大的母親

>>> 張新茗 (玻璃娃娃)



新新：「謝謝媽媽對我細心照顧！」

【媽媽的文】

掌上明珠

>>> 朱秀琴 新茗的媽媽

時間總是一分一秒的奔馳著，日子總是一天接著一天的疾駛，好像都沒有停下來喘口氣，甚至都忘了「休息一下」這回事。每當放學抱著女兒回到家裡，第一個動作總是幫她擦手，因為她累了，想吃點心，她的最愛巧克力，接下來就是一連串不變的作息，直到躺躺在床上。我總是比她先見周公，但是我們兩個有個默契，一定要做一個動作，這樣我和她才會安穩入夢鄉，如果沒有這個動作，她一定會吵我，向我撒嬌，最後祈求我，其實她不知道如果我沒有做這個動作，我會

半夜驚醒，深怕她不見。這個動作就是「手牽手」互道晚安，互相傳遞溫馨，好像是為這匆匆的一天畫個句點。

神要一個人出世，絕對有他的用處，絕對會賦予他一個天職於世，所以我相信我的女兒絕對是一位貼心的小天使，是我疲倦心靈的按摩師，在我心情煩躁，大發脾氣時的緩和劑，家中也因她充滿了喜悅氣氛，因此有一個聲音常浮現在我腦中——「不要放棄她」。陽明醫院楊文理醫師用篤定鼓勵的話告訴我，「好好栽培，不要放棄，現在科技那麼發達，她的前途是無限的，絕對不要放棄」。就因如此，我希望她得到知識、過團體生活，雖然唸幼稚園時，基於安全的考量，只能旁聽，但在這段快樂時光中，她得到關愛，愛上畫圖，豐富了她的心靈，她更愛上學。到了上小學，我擔心她在學習方面及課業上跟不上，怕她產生挫折感進而排斥上學，所以在家裡，我讓她多複習，我更要她辨是非明事理，在接受同學幫助時，一定要心存感激、禮貌道謝，久而久之，同學都被她純真、活潑的個性感染，所以同學也特別疼愛她照顧她。

或許你認為走路輕而易舉，拿剪刀剪剪貼貼簡單，大口大口品嚐美食，那有什麼問題呢！或許你可以不費吹灰之力就可以敲打鍵盤、樂器、蹲下來撿東西，走去上廁所，但是那些事情對我的女兒來說都很困難，我只好想辦法幫忙，想另

一個代替方式去克服，俗話不是說要「克服困難，不要被困難克服」。在學校時只好請同學盡量幫忙，但是，但是將來呢？這個結我一直解不開，無時無刻糾結我心，直到被記者訪問，觸碰到時，我的心決堤了，我的淚水似乎控制不了，樂天派的女兒不識愁，看到我這般，竟然用賤兔的表情說：「白痴」！當時真是哭笑不得，「粉」丟臉。

我全心全力的照顧女兒，心思大多半繫於

她，學校老師問我，這樣對哥哥、姊姊是否造成不公平的影響？有的，絕對有的，但是我也只能讓她們明白，他們是比妹妹健康的人。我感謝小姑們疼愛我的孩子，常常邀約戶外走走，改造心情，更感謝婆婆分擔家務事，讓我有更多的時間陪女兒做功課，當然有先生的支持是整個家的精神支柱，他非常寵愛女兒，甚至常常捉弄她，整個家也籠罩著歡愉的氣氛，當然心中的壓力降溫少許，衷心感謝大家。■

小小螢火蟲繪圖作文比賽得獎名單（依姓名筆劃排列）

繪圖組

| 獎項 | 作者 | 作品名稱 |
|-------|-----|------------|
| 最佳構圖獎 | 吳秉憲 | 我的自畫像 |
| 最佳精神獎 | 杜舜進 | 老媽！謝謝你 |
| 熱情參加獎 | 邱淑甜 | 撥雲見日 |
| 最佳精神獎 | 徐若鈞 | 媽咪，謝謝你 |
| 溫馨感人獎 | 張祈茗 | 我最偉大的母親 |
| 可愛純真獎 | 陳郁淳 | 一起散步 |
| 最佳勇氣獎 | 陳融露 | 就醫記 |
| 最佳創意獎 | 曾奕凱 | 我的媽媽 |
| 可愛純真獎 | 黃映嘉 | 我的媽媽 |
| 可愛純真獎 | 鄧培筠 | 永遠幸福的媽媽 |
| 最佳構圖獎 | 劉佩菁 | 我與媽媽 |
| 熱情參加獎 | 劉婉玉 | 母女情深 |
| 最佳作品獎 | 蔡佳怡 | 謝謝媽媽一路上的陪伴 |
| 熱情參與獎 | 鄭喬安 | 謝謝媽媽 |
| 最佳創意獎 | 蕭舒環 | 散步 |
| 溫馨感人獎 | 鍾端育 | 母親的手 |
| 溫馨感人獎 | 顏良樺 | 我的母親 |
| 吸引目光獎 | 蘇紘萱 | 我的家庭 |

作文組

| 獎項 | 作者 | 作品名稱 |
|-------|-----|--------|
| 最佳創作獎 | 李子龍 | 媽咪！感謝你 |
| 最佳精神獎 | 李怡靜 | 媽！有您真好 |
| 最佳精神獎 | 林錦貴 | 宵夜獨白 |
| 熱情參與獎 | 朱秀琴 | 掌上明珠 |
| 最佳作品獎 | 郭思妤 | 感恩 |
| 吸引目光獎 | 曾奕棋 | 媽媽的手 |
| 最佳精神獎 | 游淑玲 | 寶貝我愛你 |
| 最佳創作獎 | 葛曉平 | 失落的蝴蝶 |
| 最佳創作獎 | 魏益群 | 媽媽我愛你 |

恭喜您得獎！

謝謝大朋友小朋友
把這麼好的作品和大家分享！



不容易發現的代謝異常

第一型戊二酸血症〈醫療檔案〉

>>> 本會遺傳諮詢員 鍾尹楨

第一型戊二酸血症

第一型戊二酸血症是一種氨基酸代謝異常的遺傳疾病，為體染色體隱性遺傳，主要是因為「戊二基輔酶A去氫酶」(glutaryl CoA dehydrogenase)這個酵素有缺陷，導致蛋白質成分「離胺酸」(lysine)與「色胺酸」(tryptophan)代謝途徑中，有毒的代謝中間產物（如戊二酸等），會過量堆積於血液與組織，並排泄到尿液，造成漸進的神經症狀及急性的代謝異常。目前全世界約有超過300個病例被報導，而男性女性發生率相近。

臨床特徵

一般而言，患者在兩歲之前表現正常，但在嬰兒期的晚期呈現神經症狀，如運動困難、漸進式的手足舞蹈症、肌肉低張到僵硬、麻痺、角弓反張（四肢向外翻轉，身體呈弓狀）等，也可能會有癲癇或昏睡昏迷的急性發作。

急性代謝上的症狀包括焦躁不安、失去食慾、嗜睡和張力低，在首次顯現疾病的症狀以後，可能會不醒人事或昏睡好幾個小時。一般會被認為癲癇、腦炎或者是Reye症候群，患者可能遭受嚴重腦部損害卻被誤認為腦性麻痺。值得注意的是，腦部中毒會先於血液中明顯的化學物質異常，而血糖過低、中度到重度的酸中毒以及高血氨等這些代謝機能嚴重失常的徵兆，會在病發的晚期才出現，此時已是非常緊急。

診斷

「串聯質譜儀」或「氣體色層分析」等技術可檢測患者尿液或血液中有機酸的含量。在急性發作的時候，可能有低血糖、高血氨、血液中轉氨酶升高以及代謝性酸中毒，然而血液中的氨基酸通常是正常的。準確診斷的主要方式是檢測白血球或皮膚纖維母細胞中戊二基輔酶A去氫酶活性。胎兒的診斷則可使用絨毛膜或羊水細胞培養偵測酵素活性，羊水中戊二酸量也可能提高。

治療

第一型戊二酸血症目前仍無法治癒，治療以避免急性發作與症狀控制為主。急性發作可能導致死亡，此時必須補充水分、電解質及養分，以改善脫水與代謝性酸中毒的現象；若血氨升高，要即刻降低血氨。若能早期診斷，即可給予正確治療以預防神經上的症狀，反則會漸漸導致失能，智力也可能受到影響，一旦傷害造成即無法恢復。

患者需要限制飲食中離胺酸、色胺酸的攝取，以免造成中間毒性產物過量累積，同時要注意維持足夠的能量與蛋白質攝取，過度的限制可能會造成生長遲滯，目前已有第一型戊二酸血症專用的特殊奶粉，需依從營養師及醫師的指示來使用。此外，每天補充核黃素（riboflavin，維生素B2），可以提昇缺陷酵素作用的效率；而補充肉鹼(carnitine)可加速戊二酸代謝，降低毒性物質的累積。■

與柔柔相遇

第一型戊二酸血症〈患者故事〉

>>> 本會遺傳諮詢員 林雅玲

柔柔一家人住在台東，直到出生一年多才赴高雄就醫，確認是戊二酸血症，媽媽說：「柔柔五個月大時就會爬和翻身，但自從生病後，動作就開始退化了」。

求醫路迢迢

柔柔（化名）七個月大時，因高燒不退，在台東住進了醫院。起初，爸爸媽媽以為是注射三合一疫苗所引起的高燒，醫師懷疑是腦膜炎，再轉院進行電腦斷層檢查，發現腦中產生空隙及萎縮現象，而柔柔的動作發展也逐漸退化，於是醫師建議前往高雄醫學院附設醫院（高醫）做代謝疾病檢查。但因路程遙遠，高爸爸的工作又無法暫時停止，直到柔柔一歲多時，才由高醫的鍾育志醫師確認柔柔罹患了第一型戊二酸血症。

高媽媽告訴我們，每次回高醫複診，一路折騰下來，柔柔的情緒總是不穩定及不舒服，每每看到女兒受折磨，心中充滿不捨。柔柔脾氣原本倔強，又因神經統合部分受損，動作與想法配合不了，她愈覺得挫折，愈是發脾氣。對高家而言，不只是小小的柔柔必須學習接受自己的生理變化，父母親也在學著接受。

資源一線牽

與柔柔的緣份起源於一通電話。三月份的某一天，一如往常到門診跟診，平時在診間手機收不到訊號，那天手機卻突然震動了，執行長曾老

師謹慎地囑咐我與柔柔的爸爸進行聯繫。

首先最緊急的事是柔柔的營養問題，透過本會中區遺傳諮詢員向台中榮總借得十罐特殊奶粉，再向中國醫藥學院借調三箱；同時，我們轉介中部的病友與高爸爸、高媽媽分享照顧病童的經驗。而孤兒藥品Carnitine口服溶液的申請，也在鍾醫師助理及科戀科技公司的協助下，順利取得。

祝福成長路

五月中，終於有機會與柔柔及其爸媽見面。遠遠的看到一位瘦小、清秀、白皙的小女孩時，或許是幾次聯繫所產生的感覺吧，我直覺她就是柔柔。高爸爸、高媽媽開心地告訴我，在使用藥物、特殊奶粉及飲食限制後，柔柔的病情已獲得控制，動作發展上也大有進步，目前持續接受早期療育，希望可以趕上身心發展的黃金期。

可愛的柔柔害羞地趴在爸爸的肩膀上，我逗她玩了一下，她仍不會說話及走路，回以我純真無邪的微笑。走回辦公室的路上，回憶著柔柔的笑容，這對夫妻對基金會的感謝，心中百感交集，身為遺傳諮詢員的我心中明白，高家未來面對的是一條漫長且艱辛的路，祝福這家人。■

罕病病患求醫保命困境 再受衝擊!?

健保新制停·看·聽

>>>本會研究企劃組

總額支付且戰且走 弱勢病患權益自保

全民健保「總額支付」制度在今年七月一日正式全面實施，我們一方面肯定總額支付制對解決健保虧損所做的努力，一方面卻又擔心此一重大的醫療政策如此簡單上路，將透過層層醫療體系，影響你我及罕病病患的就醫權益。

什麼是總額支付制？

總額支付制簡單的定義是：「付費者與醫療服務提供者雙方，就特定的醫療服務（例如：牙醫門診、中醫門診等），預先以協商方式，訂定未來一段時間內健康保險醫療服務總支出」。其目的在於以協商預算引導醫療服務提供，合理控制醫療費用成長。

全民健保過去採取「論件計酬」方式，醫界「看得越多，收入越多」，亦無誘因改變民眾「不看白不看」的就醫習慣，醫療費用支出無限上漲的壓力難以平衡。總額支付制藉由協定產生支出上限，支付標準的點值將隨服務數量而浮動，提供醫界抑制醫療浪費的空間。也就是說，年度的醫療費用大餅畫出來之後，提供服務的量越多，

每點的單價將減少，每件單價隨之降低，因此各級醫院無不盯緊門每人醫療服務費用、科別及醫療服務項目結構等以控制成本，或是以擴展服務型態等增加財源的方式作為生存因應。

牙醫、中醫、西醫基層（診所）醫療費用總額支付制度已先行試辦，西醫醫院占全民健保醫療費用九成以上，日前倉促上路，然而分配架構及相關配套措施要等半年後才確定，令人質疑制度空泛能否達到原定效果，對於急重症病患、罕病病患醫療資源稀少地區、醫療科技發展等方面的影響更是令人擔憂。

可能有什麼影響？

在資源固定的思考下，醫療服務提供者（管理者）的成本效益考量，可能誘發自費項目、減少住院治療及檢驗項目、簡編部分科別人力、限制門診量，對醫事人員及一般大眾造成重大影響，而急重症及特定科別患者，因為成本高、報酬低，容易成為被犧牲排擠的一群，形成不得其門而入的等候名單。本會於五、六月期間已陸續接到部分病友的詢問，顯示這樣的擔憂確已悄悄蔓生，醫師亦面臨專業倫理與生存競爭的拉扯。

罹患「多發性硬化症」的黃小姐六月初例行

門診時，醫師擔憂地告知：「總額預算開始以後，這個藥很貴，我不知道還能不能一直開給你」。她無法理解健保給付怎麼會有問題？保命的藥是不是會無以為繼？

以「高雪氏症」病患的門診為例，其每個月二次的藥劑花費三十至四十萬，一年就約要佔去醫院健保總額的四百萬，勢必影響全民健保對於其他科別、其他醫療服務項目支付金額。若原醫師出國進修或離職，病患很可能面臨無醫生要接診的窘境。

罕病患者的權益有沒有保障？

基於病患以及醫師的陸續反應，本會即刻於「罕見疾病防治及藥物審議委員會」第八次會議中臨時提案，請健保局說明總額支付對罕見疾病病患就醫權益可能之影響及因應。

健保局醫管處人員坦承：目前總額支付之急、重症醫療範圍尚未明確界定，而從優支付條件、醫療品質確保方案也尚在高討論階段，未來健保局在討論相關議題時，會將罕病納入考量。另外，會中也決議成立工作小組定期監測，定期提報委員會討論；衛生署國民健康局並同意於明年度酌編預算，以因應可能造成之衝擊。整體說來，本會提案算是在「體制內」獲得正面的回應。

在體制外，我們透過民間策略聯盟的方式監督。「台灣醫療改革基金會」發起「民間總額支付監測聯盟」，本會與多個病友組織皆為成員，所提訴求有：（一）要求政府定期公開品質監控數據報告，落實「品質改善方案」；（二）設立申

訴專線，民眾及醫事人員察覺案例時提供即時協助。

我該怎麼辦？

七月一日以後，請您注意自己的處方及診療項目，若遭遇調整或拒絕的情況，您可以（一）在當下主動詢問醫事服務人員原因，共同協調醫療服務內容；（二）諮詢專業第三人的意見，以確保自身權利；（三）直接與本會聯絡，或透過以下申訴管道提供資訊。

「民間推動健保改革聯盟」

申訴專線電話：(02) 27417659

電子郵件：thrf@seed.net.tw

傳真：(02) 27415013

信件通訊：台北郵政27-178號信箱。

部分負擔強勢上路 看診也要精打細算

為什麼漲？怎麼漲？

為落實「大病到大醫院、小病到小醫院」的轉診制度，健保法第三十三條規定，不經轉診而逕赴地區醫院層級以上者，應加重「門診部分負擔」負擔比例，以減少門診集中大型醫院的現象。目前門診部分負擔採定額制，額度及項目如下頁表格所列。

截至出刊為止（七月三十一日），衛生署與行政院達成共識，將提高區域醫院及醫學中心的門診部分負擔金額；另外，在區域醫院及醫學中心所作檢查檢驗，費用在百元以上的則加收20%部

分負擔，上限為300元（一般驗血、驗尿、X光及超音波的部分負擔約在百元上下）。也就是說，九月一日起，您在醫學中心一次門診的費用最少210元，最多可能有八、九百，這還不包括掛號費哦！

罕病患者的權益有沒有影響？

此次健保門診部分負擔調整案與財務危機一併討論，各界多認為新制非為落實轉診，而是著眼於增加財源，有「懲罰病人」的嫌疑。本會亦不表贊成，因為此制改善健保整體財務有限，卻加重負擔於需要精密檢查的急重症病患，亦衝擊部分未納入「重大傷病」的罕見疾病患者，不符合正義原則，也違反社會保險的共濟精神。

儘管衛生署強調重大傷病者可免部分負擔，新制影響應該不大，但是衛生署認定的罕見疾病當中，仍有二到三成未被健保局認定為重大傷病，其診斷與治療多只能在醫學中心取得，確診前的繁雜診察一項少不了，而維生的孤兒藥品及定期診察的費用，動輒超越健保局規劃的上限，長期下來，負擔可說相當沉重。

健保局曾於年初考慮將公告罕病悉數納入重大傷病，亦獲報載（3月13日，中國時報13版、民

生報A11版），但至今未有進一步行動。罕見疾病及藥物審議委員會7月決議：「交由健保小組依現行已公告之罕病名單內容，請本委員會委員審查」後決定，「嗣後，未列入重大傷病病類之罕見疾病，視個案狀況依醫師專業判定」，一致的判定標準仍需要健保法修法明列罕見疾病為重大傷病。部分負擔新制實施在即，對於這些不得不去醫學中心就診罕病病患，本會亟盼罕見疾病審議能與重大傷病認定「同步」。一如本會董事陳莉茵透過報紙所表示，罕見疾病患者「病程進展有快有慢，有藥醫、有醫生可以看的都算是幸運的，多數罕病病人都是終生必須看病，我們由衷希望健保能不吝惜保險的互助精神，多給罕病一些空間」。

本會刻正積極聯繫相關團體，對政府當局發出呼籲，促請衛生署及健保局規劃一完整的配套措施，例如特定對象部分負擔的比率降低、一年部分負擔總額設定上限等，確保弱勢病患的就醫權利。此外，亦將透過罕見疾病及藥物審議委員會，要求衛生署必須加強落實罕病法第三十三條「中央主管機關應編列預算，補助依全民健保法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用」，以彌補全民健保保護傘之外的罕病病患。

《全民健保門診部份負擔新制與現制比較表》

| 醫院層級 | 金額調整 | | | 新增項目 | 現制其他項目（不變） | | |
|------|------|-----|----|-------------------------------|----------------------|-------------------------------|-----------------------------|
| | 新制 | 現制 | 增加 | | 藥品 | 高診次 | 復健、中醫傷科 |
| 醫學中心 | 210 | 150 | 60 | 檢查、檢驗 100元以上20%， 上限300元 | 100元以上20%， 上限200元 | 就醫25、49 次以上分別 加收50、100元 | 同一療程（共6 次）第2至6次每 次50元 |
| 區域醫院 | 140 | 100 | 40 | | | | |
| 地區醫院 | 50 | 50 | 0 | 0 | | | |
| 基層診所 | 50 | 50 | 0 | 0 | | | |