

臨床診斷要以家族病史、四肢疼痛、皮膚病變、特有的渦狀角膜濁斑，及在尿道沉渣或組織檢體中發現充滿脂質的細胞作為診斷的基礎。再以生化反應分析法來測量a-GAL酵素的含量作最後確診。

目前的治療方式可分為症狀治療及「酵素替代療法」(Enzyme Replacement Therapy)。神經疼痛可透過各種藥物來緩解，腎衰竭則要靠血液透析。目前已有廠商製造出合成的酵素，可能使用這種療法的患者數目會逐漸增多。 ■

法布瑞氏症〈罕病心語〉

生命暗夜

這個病一熱就容易發作，沒辦法曬太陽.....

我忍著疼痛像狗一樣爬上診療室，醫師站在兩三步遠的位子上，看了我一眼，冷冷地說：「痛風」

► 陳寒天（化名）

記憶中，小學四年級一次園遊會吃多了什麼，就開始了永無止盡的疼痛，痛到不能專心上課，不能走動，只能躺在床上呻吟，去診所打針也只有很短的止痛效果。五、六年級時，常請假在家休息，媽媽深怕我的腳不能恢復行走，每天牽著我走到市場，又怕我痛的時候吵到爸爸睡覺，揹著我在外頭到處逛，媽媽因為我的病很辛苦。

你知道我怎麼熬過當兵那一段時間嗎？入伍的時候，軍官指著我們一群有殘疾的新兵，說我們是有史以來宜蘭最爛的兵，這個陰影在兩年內一直跟著我，天生的缺陷在軍中是被歧視的污點。服役的兩年裡，總被懷疑是裝病，

不能出操但是要搬運很重的槍械，我也想不透自己放的假為什麼比別人少；申請退役覆檢時，我忍著疼痛像狗一樣爬上診療室，醫師站在兩三步遠的位子上，看了我一眼，冷冷地說：「痛風」，就低頭寫病歷，眼神是那樣瞧不起，從此我放棄離開軍伍的念頭，一個人承受著劇痛，也不踏入軍醫院一步。

這個病一碰到熱就容易發作，手和腳會發熱，甚至全身發燒，我不知道怎麼形容那種疼痛，醫師說就像十公斤的鐵槌撞在身上，一點也不誇張，曬太陽或是夏天是最是難熬。因為無法承受長途交通的日晒和體力，我放棄去就讀宜蘭農工，國中畢業以後，試著要學作電影

看板、油畫都沒辦法，工作換了一個又一個，直到朋友帶我進入餐飲業，從事吧台的工作。卡拉OK、酒店這些娛樂場所都是在晚上開始營業，我站在吧台後努力地調酒、切水果，速度快得讓同事驚訝，終於找到一個不必曬太陽、不必操體力、不計較學歷的工作，我拼了命證明自己也能夠賺錢自立，成了晝伏夜出的動物。那時算是到達我人生的高峰，薪水很高，也有個女朋友，但好景不常，二十七歲一次大發作，痛得躺在床上滾，女朋友看著我一直哭一直哭，我不知道怎麼解釋這種不知名的怪病，看醫生也沒有用，只能把她推出門外，爲了忘記身體的疼痛，我不斷喝酒麻痺自己，茫茫之間，工作丟了，緣份也結束了。

這個病太少見，一些醫生診斷不出來，連家人也不見得能體諒，又怎麼期待一般人能了解我不是懶、不是不願意工作。我以爲會一直這樣孤單下去，直到二十九歲遇到羅醫師（編按：長庚醫院林口分院神經內科羅榮昇醫師），我才知道折磨一輩子的疼痛是怎麼回事，才明白有相同症狀的表兄弟們和我一樣有藥可醫。現在四十多歲了，偶爾打打零工，殘障的生活津貼還沒有著落，只能期待自己配合醫師的藥物治療和研究，能幫助家族裡受著相同的苦的人不再重複一樣的路子，或許我這篇故事可以讓罕病病人不再被誤解，得到適當的治療，走出不見天日的黑暗人生。

法布瑞氏症〈治療新訊〉

曙光乍現

►本會醫療服務組組長 陳冠如

法布瑞氏症新藥Agalsidase-alpha及Agalsidase-beta已於91年4月份經衛生署認定爲爲適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物。

本會將於今年六月與健臻公司(GENZYME)共同進行Agalsidase-beta人道關懷治療計畫，本計畫預定提供半年的用藥予六位法布瑞氏症患者使用，並邀請台北榮總林清淵醫師、臺大醫院楊智超醫師、長庚醫院羅榮昇醫師共同主持此計畫。

健臻公司亞洲區處長盧萊瑞先生(Mr. Larry Loo)對此計畫表示重視與支持，預計該公司所提供孤兒藥市場價值約新台幣2100萬元，而參與執行的醫師們及病患們亦對此計畫能夠展開表示感恩和興奮，感謝健臻台灣分公司爲台灣病患爭取權益。罕見疾病患者的生命或許脆弱，但來自社會大眾的關懷已爲他們的生命帶來一線曙光。



<罕見疾病基金會第二屆博碩士論文獎助論文摘要>

丙二酮四氫喋呤合成酶缺乏型

高苯丙胺酸血症之分子遺傳學研究

► 陽明大學遺傳學研究所碩士 邱延慧

一、淺談苯酮尿症

苯酮尿症 (phenylketonuria; PKU) 為1934年挪威醫師Folling在兩名智障兄弟帶有特殊霉臭味的尿液中分離出一種屬於苯酮類的苯丙酮酸而命名，為先天性代謝異常疾病導致智能障礙中最常見的。患者肝臟內的苯丙胺酸羥化系統發生障礙，無法將苯丙胺酸轉換為酪胺酸，使苯丙胺酸在體內堆積所致；在正常飲食下，成人與小孩血漿中的苯丙胺酸正常值介於38~85 μM ，新生兒則不超過120 μM ；當血漿中苯丙胺酸濃度高於120 μM 即診斷為「高苯丙胺酸血症」，若在尿液中偵測到異常的苯丙酮酸代謝產物才稱為「苯酮尿症」，此時血液中的苯丙胺酸濃度大多高於1,200 μM 。

高苯丙胺酸血症區分成兩類，一為典型苯酮尿症，亦稱為「食物型苯酮尿症」，為苯丙胺酸氫化酶(PAH)缺乏造成，患者除智能發育遲緩以及智能障礙之外，常伴隨毛髮發黃，皮膚白以及尿中有異味等症狀。另一類為非典型苯酮尿症，亦稱為「藥物型苯酮尿症」，即是體內無法產生足夠的輔酶BH4供PAH使用，依不同之酵素缺乏又可分為「丙二酮四氫喋呤合成酶(即PTPS)缺乏型」、「雙氫喋啶還原酶(即DHPR)缺乏型」、「GTPCH缺乏型及PCD缺乏型」等，此型患者除了智能發展遲緩外，並伴隨抽搐、肌肉僵直等嚴重神經症狀。唯患者早期症狀並不明顯，當患者出現明顯

的臨床症狀時腦部已經產生無法復原的傷害，因而1964年起世界各國陸續開始對新生兒進行高苯丙胺酸血症的全面篩檢，以早期發現早期治療，有效預防後遺症發生。

不同類型的高苯丙胺酸血症，治療方式亦不同，因此必須做鑑別診斷以選擇適當的治療方式。臨床上以 (1)尿液中BH4相關的喋呤代謝物分析、(2)BH4負荷測試及 (3)血液中DHPR活性測定等方法合併診斷不同類型的高苯丙胺酸血症。典型高苯丙胺酸血症患者限制飲食中苯丙胺酸攝取量，即可將血中苯丙胺酸濃度控制在120 ~ 480 μM ，飲食治療需持續到青春期之後甚至終生治療。而女性患者在計劃懷孕及懷孕期間要嚴格控制血中苯丙胺酸的濃度，避免過高濃度的苯丙胺酸透過胎盤影響胎兒腦部發育。至於BH4缺乏型高苯丙胺酸血症則是以終生服用BH4以控制血液中苯丙胺酸含量，並服用神經傳導物質的前趨物如L-DOPA，5-hydroxytryptophan等以改善神經症狀；DHPR缺乏型患者除了服用BH4及神經傳導物質外，尚需進行低苯丙胺酸攝取的飲食控制及補充5-formyl-tetrahydrofolic acid。

苯丙胺酸羥化酶缺乏型及各類BH4缺乏型高苯丙胺酸血症皆為體染色體隱性遺傳，全球平均發生率為1/10,000左右，不同種族及地區發生率則有差異。韓國和日本的發生率分別為1/73,000及1/100,000。在中國人方面，自1984年開始由台北榮民總醫院臨床生化研究室執行的「台灣地區新



生兒篩檢計劃」的結果，估計高苯丙胺酸血症發生率在1/30,000~1/40,000之間。BH4缺乏型高苯丙胺酸血症在全世界的平均發生率約為1/106，約佔高苯丙胺酸血症之1~2%，唯台灣地區BH4缺乏型的比率相當高，約在20%~30%之間。

二、研究成果摘要

本研究主要以丙二酮四氫喋呤合成酶為研究主題，此酵素為體內合成BH4所需，缺乏時造成之高苯丙胺酸血症約佔國人BH4缺乏型患者之90%。本研究的目的是協助患者尋找基因上的突變點，以利患者家族進行產前診斷；利用BAC基因定序，以了解PTS基因的調控區域，及對PTS基因做更精確的定位；並利用PTS基因附近的微衛星標識研究國人常見的突變點- 259C>T及286G>A突變，與在日本及韓國發現者是否有方舟效應。

丙二酮四氫喋呤合成酶(6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase; PTPS, EC 4.6.1.10) 為由GTP合成四氫生喋呤(tetrahydrobiopterin, BH4)反應的第二個酵素，而BH4為苯丙胺酸羥化酶(phenylalanine hydroxylase, phenylalanine-4-monooxygenase; EC 1.14.16.1) 合成酪胺酸、酪胺酸羥化酶(tyrosine-3-hydroxylase, EC 1.14.16.2) 合成多巴胺(dopamine) 以及色胺酸羥化酶(tryptophan-5-hydroxylase, EC 1.14.16.4) 合成5'-羥色胺(serotonin) 反應所需的輔酶。因此若BH4的合成發生障礙，不僅苯丙胺酸代謝受阻導致高苯丙胺酸血症，也會因酪胺酸與色胺酸無法合成dopamine及serotonin等神經傳導物質，而出現嚴重的神經症狀，故BH4缺乏型高苯丙胺酸血症患者需要服用BH4並補充神經傳導物質，才能有效治療。PTPS缺乏型高苯丙胺酸血症為體染色體隱性

遺傳，是BH4缺乏型高苯丙胺酸血症最常見的一種。台灣地區的高苯丙胺酸血症發生率估計在1/30,000~1/40,000之間，BH4缺乏型約佔30%。

本實驗室在華人PTS基因上的突變曾發現73C>G、155A>G、166G>A、200C>T、209T>A、226C>T、259C>T、286G>A、317C>T、430G>C、IVS3+1G>A等11種點突變及116-119 del和169-171 del二種核苷酸刪除。其中155A>G和259C>T二種點突變在華人PTS mutant allele中分別佔28.4% 及39.2%，顯示155A>G和259C>T為華人常見的PTS基因上的突變，同時發現華人常見155A>G的突變於中國南方mutant alleles佔95%，而在中國北方只佔4.8% (1/21)，因此推論155A>G是中國南方特有的突變。本研究延續以前的實驗，分析16個PTS mutant alleles，除了發現三種在中國族群中常見的點突變155A>G (Asn52Ser)、259C>T (Pro87Ser) 以及286G>A (Asp96Asn)，以及在日本患者發現曾見於文獻報導的243G>A (del exon 4) 核酸改變之外，實驗中亦發現IVS1-291 A>G及120T>G (Phe40Leu) 二種點突變，之前未見於文獻報導。進一步以反轉錄聚合酶鏈反應分析IVS1-291A>G改變對RNA剪接的影響時，發現IVS1-291A>G的改變可能會造成mRNA保留一段intron 1中長79bp的序列，轉錄出的蛋白質自第28個胺基酸序列即與正常酶胺基酸序列不同，且全長只含34個胺基酸序列，推測無法合成完整的PTPS酶，造成功能上的缺陷。分析120T>G突變對酶活性的影響則是利用定點突變法將120T>G點突變引入含正常PTS cDNA的pcDNA 3質體序列，並送入哺乳類細胞COS-1中表現，研究結果發現含120T>G突變造成PTPS酵素活性降至正常0.3%，證實120T>G變化為造成PTPS酶缺乏的突變。



爲分析155A>G、259C>T以及286G>A在族群中的分布，實驗室曾篩選到含PTS基因之BAC殖株321H15以尋找PTS基因附近高多型性的基因標誌。本實驗繼續進行321H15之定序，得到全長85,084bp的嵌入序列，且每個核酶酸都達到phred Q40的條件，序列錯誤率<0.01%。PTS基因的起始密碼到終止密碼位於BAC 321H15殖株的nt17,933-nt25,044，poly-A signal位於nt25,440-nt25,445；D11S1347的CA重覆序列起始於nt52,491；此殖株另外包含2個STS序列：STS-WI30933 (nt9,428-nt9,551) 及STS-Z41468 (nt82,791-nt82,856)。目前已將完成之BAC殖株序列發表在核酸序列資料庫 (GenBank accession no: AB042297)。本實驗室曾在探討PTS突變基因在族群的傳遞情形時，即已發現華人族群中常見的點突變155A>G、259C>T以及286G>A分別與D11S1347的178bp、196bp及192bp的allele有連鎖不平衡的現象，推測這些突變於華人族群中有方舟效應。本研究更進一步分析D11S1347在台灣、上海、北京地區、日本以及韓國的正常族群中的分布，發現各個族群且都已達到Hardy-Weinberg平衡 ($\chi^2 = 0.02$, $p > 0.05$; $\chi^2 = 0.84$, $p > 0.05$; $\chi^2 = 0.00$, $p > 0.05$; $\chi^2 = 0.16$, $p > 0.05$; $\chi^2 = 0.56$, $p > 0.05$)，且於中國南方、中國北方以及日本患者的259C>T突變分別有75%、64%以及100%與D11S1347的196bp基因型連鎖。與各自的正常族群進行比較分析時，發現有明顯的連鎖不平衡現象 ($\chi^2 = 16.72$, $p < 0.05$; $\chi^2 = 8.20$, $p < 0.05$; $\chi^2 = 17.11$, $p < 0.05$)，因此推測這些族群中259C>T突變可能有同一的方舟效應 (founder effect)。 ■

財團法人罕見疾病基金會

第四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、碩士生共四位。

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. 各國罕見疾病相關法案與政策研究
2. 新生兒篩檢項目與制度相關研究
3. 遺傳諮詢專業養成與運作機制相關研究
4. 罕見疾病或遺傳疾病基因篩檢倫理相關研究
5. 罕見疾病組織與病友團體相關研究

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，應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

中華民國九十一年九月十六日止（以郵戳爲憑）

八、聯絡方式

財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山北路二段52號10樓

電話：(02) 2521-0717轉24

聯絡人：張雅惠 研究專員

傳真：(02) 2567-3560

E-mail：rp02@tfrd.org.tw

http://www.tfrd.org.tw/



銅心銅力 齊努力

威爾森氏症 病友聯誼會成立了

銅人會宣言灑灑，悲切切互訴衷腸；
此銅人非彼銅人，響鑼噹一般堅強！

▶▶ 本會北區遺傳諮詢員 鍾尹禎



◎當我們同在一起

在二月二十三日（星期六）上午十時在德明技術學院，透過罕見疾病基金會的協助，「威爾森氏症」病友及家屬們成立病友聯誼會——一個「銅人」的天地，湧來了不止「十八銅人」，歌詠當我們「銅」在一起，解放身心累積的重；大聲地告訴社會：構音生澀，實非情所至！步履蹣跚，更非身所繫！請給我們多一點點鼓勵。

青少年時期常有著無限的夢想與憧憬，然而來勢洶洶的病症卻使年輕的生命因此改寫；為這群因「威爾森氏症」折翼的年輕生命，感到無以名狀的心疼！更為看見他們展現年輕卻超強的生命韌性和意志，而感到無比的寬慰和欣喜！歌手林家德特別作詞並獻聲，歌詞緩緩流露：「感謝你對我的鼓勵，暖流蕩漾到心底；誰說不能夠常相依，患難間就會有真情；緊握溫熱的掌心，留下難得的年輕」！

不同於以往成立的病友聯誼會，「威爾森氏症」病友會會員大多是病患本身，年齡最小約八

歲、最大者約為四十歲，共計十多個家庭四十餘人，遠從各縣市趕來參加。年輕的他們不僅積極地參與病友聯誼會的各項行政及事務性工作，並且以他們熾熱的青春，熱情地向社會大眾闡述他們的心聲。會場並有多位神經內科、復健科醫師參與，並由長庚醫院林口分院神經內科黃錦章醫師簡介「威爾森氏症」，振興醫院資深復健師武而謨亦講述病友復健的重要性，為病友解答心中的疑問。

◎銅人們站出來，共創未來!!

邱媽媽代表「銅人」們公開聲明與呼籲，盼能喚起社會大眾對「威爾森氏症的認識與尊重」。也希望相關單位能夠正視威爾森氏症病友在求學、就業、醫療、福利等相關問題的困境，關於就醫方面的訴求，希望能簡化申請孤兒藥「醋酸鋅」藥物健保給付流程，減少病患及家屬的負擔，讓他們更有信心面對疾病所帶來的各種問題與壓力；在教育方面的訴求，擬向教育部提出建議彈性調整體育學分之陳情；最後在解決就業困難方面，希望社會大眾接納威爾森氏症患者，提供患者不受歧視的工作環境，給他們平等的機



會，讓病友們也能發揮一技之長，重新再出發。此外，「威爾森氏症」全球人口罹患比率約為1/30000，然而，目前聯誼會的病友只有26位，還有更多的病友們不知向誰尋求協助，在會中，多位病患與家屬將分享自身經驗，除了對社會大眾進行疾病教育宣導外，也希望隱身社會各個角落的病患，能主動與聯誼會聯繫，讓每個「銅人」加入病友會組織，凝聚更大力量，共同為病友爭

◎早期發現治療，銅人一樣響鑼鑼！

威爾森氏症是一種罕見的體染色體隱性遺傳疾病，它是由於第十三對染色體上的ATP7B 基因產生突變，造成身體內經膽汁排出的銅代謝途徑發生缺陷，使得過多的銅堆積在不同的器官，尤其是肝臟與腦部，而產生毒性並破壞組織細胞，在肝臟方面：過量的銅堆積，影響肝臟的功能，因而造成肝炎、肝硬化，患者可能出現肝酵素指數上升、黃疸、白蛋白降低、腹水、凝血機能異常、血氨增高等病症。嚴格來說，威爾森氏症的肝臟症狀與一般肝病無異，因此罹患肝病者有時需評估是否有罹患威爾森氏症的可能性。在神經系統方面，過量的銅也會侵害腦部，引發神經精神症狀，而出現顫抖、不自主運動、步伐不穩、肢體張力異常、口齒不清、流口水、吞嚥困難等情形；也有患者會出現類似巴金森氏症的行動遲緩或肢體僵硬等症狀。

發病年齡之範圍自3-50歲之間，但5歲前並不多見，多半在青少年晚期。全世界大約每三萬人之中，就有一個案例。遺憾的是，它常被忽略，因而延誤了診斷與治療，加重了疾病的致命性。其實只要在永久傷害未造成之前，控制身體內銅含量的正常狀態，患者仍可像正常人一樣生活。

目前威爾森氏症治療的藥物，包括D-penicillamine和Trientine HCl，這兩種藥物是藉由與銅進行螯合或鍵結，再經由尿液排泄掉體內過多的銅。其他常用藥物有醋酸鋅(Zinc acetate)，可阻止小腸對銅的吸收，藉此減少體內堆積的銅，也可避免銅的再吸收。在飲食方面，患者則需要限制含高量銅的食品，譬如巧克力、核果、脫水的果類、動物肝臟、有殼類海鮮等等。如果早期發現、儘早就醫診斷並投藥加以控制，「銅人」們還是可以順利的求學就業、結婚生子，過得和正常人一樣響鑼鑼！

威爾森氏症聯誼會發起人邱郁仁與病友共同發表「銅人宣言」





點燃生命之火

慈善募款手拉手

▶▶本會公關專員 謝無倫

由中國信託商業銀行與ICRT廣播電台聯合主辦的第十七屆「點燃生命之火」愛心募款活動，於四月二日假中國信託商業銀行舉行捐贈記者會，由主辦單位中國信託商業銀行董事長辜濂松與ICRT廣播電台董事長張安平代表，共同將募自社會大眾的善心捐款共計新台幣2,360萬元，分別捐贈給包括罕見疾病基金會等十四家慈善社會福利團體，並以「專款專用」補助方式，協助各受贈單位推展最迫切的專案。

此屆「點燃生命之火」愛心募款活動在主辦、協辦單位與社會大眾的熱情贊助下，共募得新台幣2,360萬元，超過原定新台幣1,200萬元的募款目標，除原定的受贈單位：罕見疾病基金會、兒童福利聯盟、伊甸社會福利基金會等十家機構外，還另增四家額外受贈單位，幫助更多需要社會大眾關懷的貧病兒童。

中信銀董事長辜濂松致詞時表示，第十七屆「點燃生命之火」愛心募款活動嘗試作了一些突破傳統的活動，例如補助方式採「專款專用」模式，讓民眾可以充分了解社福團體如何運用善款，並公開呼籲企業及善心人士繼續支持本活動，共同打造弱勢兒童的生命新希望。

罕見疾病基金會有幸榮膺受贈單位之列，代表基金會創會兩年多來，筆路藍縷卻堅持服務理念的意志受到主辦單位以及社會大眾的肯定，基金會執行長曾敏傑表示，本會將秉持一貫的服務精神和信念，為罕見疾病的宣導和防治工作奉獻心力，特別針對現階段首要推展目標：「二代新生兒篩檢及罕見疾病宣導」，妥善運用這筆匯集各界善募的款項，目前並與金門縣衛生局研擬合作方案，將針對醫療資源不足的金門地區進行二代新生兒篩檢與罕病防治宣導。

ICRT廣播電台董事長張安平表示，雖然面臨經濟不景氣，在協辦、贊助單位及受贈單位全力勸募下，加上社會大眾的支持，今年才能突破原定1,200萬元的募款目標，也讓受贈單位從十家擴增為十四家社福團體，造福更多需要幫助的弱勢小生命。「點燃生命之火」愛心募款活動秉持「點一盞燈 照亮一個生命」的愛心慈善理念，每位民眾只要捐出所得的一小部份，在聚沙成塔的效應下，就能造福弱勢族群。

代表本屆受贈單位接受捐款的伊甸基金會總幹事林錦川表示，本屆「點燃生命之火」愛心募款活動，主辦單位以「專款專用」補助模式，對提昇民眾捐款意願，及了解捐款去向均具正面示



範效果並獲得社會大眾認同；罕見疾病基金會執行長曾敏傑亦回贈感謝狀給主協辦單位，現場洋溢一片溫馨感恩之情。

此外，今年度主辦單位也首度與受贈單位連袂進行全省「愛心咖啡座」的活動。其中，罕見疾病基金會參與「愛心咖啡座」義賣活動不遺餘力，動員會內同仁傾囊出動，透過面對面的募款，不僅將「點燃生命之火」的活動宗旨傳遞出去，更讓民眾能夠認識「罕見疾病」防治的重要性，宣導罕見疾病之於社會群體的正面意義。而許多家長與小孩的台上台下互動，對於增進親子與傳遞社會公益的愛心種籽，也蘊含向下紮根的無形影響力。參與公益活動也是企業社會責任的一部份，本會亦投入所有資源傾力配合，期盼下屆依然可以點燃生命之火，為弱勢中的弱勢——罕病兒盡一份心力。

中國信託『點燃生命之火』 愛心募款活動宗旨與歷史

『點燃生命之火』愛心募款活動，係於民國七十四年由當時台北國際社區文化基金會董事長辜濂松先生發起舉辦，活動舉辦迄今已屆滿十七年，累積募集款項已超過新台幣一億六千一百餘萬元；受贈對象以國內殘障、智障及罹患心臟病和癌症病童、早產兒及協尋失蹤兒為主。為了讓這群孤苦無依的兒童或病童能像正常的孩子一樣成長，並得到社會更多關愛，享受人間溫情，希望藉由各企業的資源運用及參與，繼續舉辦此項深具意義的慈善活動，集合大眾的善舉力量，讓這股暖流永不止息地溫暖不幸兒童的心靈。

點一盞燈，照亮一個生命，每個人的一點付出，就能援救數萬名在病痛與貧困掙扎的孩童，讓他們看到未來和希望，也為這群孤苦貧病的孩童們點亮一盞盞熊熊的生命之火！



「點燃生命之火」愛心募款主辦單位與受贈單位合影

「春天回來了」—— 為關懷罕見疾病而唱

▶▶ 本會活動公關組提供

舞台上，樂手忘情演出，
舞台下，病友盡興欣賞；
舞台後，工作人員努力付出；
當我們同在一起，絕地的種子 悄悄萌芽.....



罕見疾病基金會，兩年來像開墾絕地的園丁一步步地播種拓荒，這顆種子終於著根了。為了讓社會大眾更加認同基金會服務病友的信念和熱誠，「罕見螢火蟲文藝季」於今年繁花盛開的春季展開，以「春天回來了」演唱會揭開序幕。

「春天回來了」演唱會表演團體中，MIRROR樂團團長王俊傑及團員們（主唱除外）與林家德本身均為身心障礙者，他們不分明盲、不分國界的音樂氣度，證明了才華及工作能力不受身心障礙的不便與挫折所羈絆。本著「身心障礙者服務身心障礙者」的想法回饋社會，他們願意扮演春神，用歌聲唱出春天的氣息，將春天溫暖的和風

吹進罕見這塊絕地裡，讓絕地變成繁華錦簇的花園。演唱會除了免費邀請病友觀賞外，更將入場券贊助款項全數捐贈給罕見疾病基金會，幫助更多不幸罹患罕病的朋友們。

三月八日晚間，四百多位觀眾及樂手們同聚台北火車站五樓演藝廳，參與這場別具意義的演唱會。七點三十分，「春天回來了」演唱會在談諧的國歌和口白開場後，由林家德的「台灣台灣最愛你」歌聲展開序幕，一曲道盡了異鄉遊子的心情；接著，MIRROR樂團團長王俊傑以不同的曲風帶來不同的感傷，他為女友所寫的「感謝天公」裡固執的承諾讓人感動。張林峰，你或許曾

在捷運站看到他有點靦腆地發送節目傳單，舞台上，他的黑管表演讓我們彷彿又回到了鐵達尼號的浪漫愛情中，將街頭藝人的特色搬到舞台呈現，讓觀眾有種置身不同時空的錯覺。郭淑儀是MIRROR樂團中唯一不是身心障礙者的成員，也是鍵盤手兼保姆，她全心投入於團員演出的神情看得到另一種生命的呈現。

許景淳的優美女聲是一顆種子，一如往常的讓觀眾如痴如醉，種下了大家心中對台灣、對人的希望；創作音樂人陳明章自彈自唱，那醇厚的吉他和歌聲，就像午后陽光洒下來一樣溫暖迷人。這兩位藝人跨刀演出動人，台上台下也漸漸融為一片，「阿勇」的「蕃薯囡仔」帶起了全場最高潮。

MIRROR樂團鼓手盧斯勇「阿勇」可愛地唱出童年的回憶、對土地的熱愛，視障的他隨著歌詞走前走後、蹲蹲坐坐，好幾次觀眾因為耽心他會跌下舞台或是撞上器材而叫了出來，終究是我們平凡人低估了感官能力，阿勇一點也沒被外界干擾，專心無驚地表演著，曲末那句「大家都叫我『歪頭仔』」，像個孩子般一派的樂天讓人紅了眼眶。樂手們無障礙的演出令人動容春天，是你我心裡對生命的盼望，這群朋友捎來了種子，也帶來對這塊土地與人的關懷，在絕地萌芽....。



罕病病友子龍與義演歌手徐景淳合照

感恩、感慨！

<病友迴響>

► 李子龍

春天回來了？是的，春天「總算」是回來了！雖說有人以「春天後母面」來形容春天的氣候詭譎多變化，但我並不這麼認為，今年開春以來，我就創下多個「個人第一次」的記錄。

先是第一次嘗試用「全句英語」（無參雜任何一字中文或方言）向我那義大利血統的洋人妹夫溝通了廿分鐘；再者第一次與仰慕已久的偶像許景淳小姐合照，且尚膽大包天的向她建議重新演唱並灌錄已絕版多時的歌曲「嚙通嫌台灣」，她竟然那麼親切的答應了！接納我的建議真是太令我不可思議。

演唱會上第一次聽到令人震撼的、林家德所創作並演唱的歌曲「台灣台灣尚愛妳啦」，這也是演唱會的開場曲及最後安可曲。會中的歌曲唱出了我的心聲——「台灣，伊是咱的寶貝」（陳明章在演唱會的“下半場”所唱的歌曲）！「台灣，請許我一個燦爛的笑容」（王俊傑創作，郭淑儀在演唱會所演唱的歌曲）。

非常感謝「罕見疾病基金會」提供我們（包括我在內的所有病友們）這麼美好的「音樂饗宴」。當基金會的社工員杏枝向我邀稿的同時，內心感觸很深！這也是我第一次寫觀後感，一點心得與各位分享！

豎笛手張林峰



貝斯手郭謙成



歌手林家德



MIRROR樂團鼓手盧斯勇



主唱兼鍵盤手郭淑儀



團長兼鍵盤手王俊傑



責任、信任！

〈工作人員手記〉

在去年十一月份的某一天，
開始了我的春天之旅。

▶▶本會活動公關專員 古麗娟

十二月終於拿到了「春天回來了演唱會」計劃書，深深為其中「身心障礙者服務身心障礙者」的理念所吸引，雖然我還不了解他們為哪種型態的音樂人，但對他們口中的合作方式有一些心動，也有一些疑慮——心動的部分是他們願意回饋的心，而疑慮的是身心障礙的他們要如何達成這個任務。

一月初，陪同本會副執行長與組長參加第一次的籌備會議，於會議中看到了林家德先生，他是一位電台經理，一位創作歌手，也是一位視障者。此次的會議讓我發現這些演出者認為自己與眾不同的身體不是障礙，更不希望別人將其視為障礙；於是我決定在活動的過程中以相同的標準來看待他們，不因其身心障礙而降低合作的模式及要求，真正落實無歧視的精神。

第二次的籌備會議，另一位音樂人王俊傑（MIRROR樂團的團長）出現了。有著娃娃臉和不

安的心的俊傑，一開始就表達了對音樂與公益團體的看法，也提醒了彼此在行政工作上必須有的尊重與信任。我開始對音樂會有了更多的期待，思考它能夠為組織帶來什麼？它能夠傳達何種理念？它能夠提供病友何種服務？更甚者，它帶來了什麼改變？

活動進入籌備期，我備受著責任感與正義感的煎熬，為病友的遭遇落淚也為自己的無力哭泣，我掙扎著思考服務的真正意義——我堅持的是信念還是方式呢？我是在服務，還是我也只是在工作要求中沉淪了？我是要對得起自己，還是對得起別人呢？承辦活動的整個歷程中發生了許多衝擊，讓我不斷地重新省視作為一個社會服務者的態度，也許，春天來臨前必須面對嚴冬的考驗，種子發芽有必經的歷練，那樣的果實才是甜美。

最後，演出相當地順利成功，一些音樂人圓了夢，一些人獲得了關心，更有一群人在默默耕耘，謝謝所有的觀賞者與所有參與活動的人，是你們真正將春天帶回來了，只要努力尋找，春天在你我的心中。



人類遺傳學會 年會紀事

▶▶人類遺傳學會提供／許嘉琪醫師記錄

三月十六日，中華民國人類遺傳學會假臺大醫學院舉辦九十一年度年會，衛生署李明亮署長親臨致詞，對學會近來致力於遺傳疾病相關的醫療研討，予以高度的肯定與鼓勵。會中並邀請長居東瀛的Fumio Endo教授講授日本對於尿素循環障礙和其他高血氮症病童的處理原則與治療方針，以及最近的臨床試驗成果。之後還有各大醫學中心提供病例研討，大家在熱烈討論中，達到學術交流的目的。

下午的會員大會，首先由胡理事長報告九十一年度的會務情形，說明遺傳醫學專科醫師、遺傳諮詢師及其他遺傳醫學相關人員的認證之推動現狀，接著便舉行第二屆理監事改選。共選出理事十五位，分別是胡務亮、林炫沛、趙美琴、方菊雄、牛道明、林炫沛、邱寶琴、蔡輔仁、宋秉文、蕭廣仁、徐山靜、陳持平、王作仁、鐘育志、鄒哲源；監事五位，分別是李明亮、張建國、林清淵、蔡世峰、魏耀揮。

緊接著，台灣神經學會及小兒神經醫學會合辦研討，探討晚發型、無法治癒的遺傳性神經退化疾病的基因診斷和遺傳諮詢倫理面。經過激烈辯論後，達成初步的共識，不替未滿十八歲的未成年者進行基因檢測，但對於是否幫病人保護隱私，不對患者家屬或保險公司告知，則未有定

論，可以想見的是，類似的問題會愈來愈多，值得大家再深思。

隨後召開第二屆第一次理監事聯席會議，會中選出常務理事五位，胡務亮、林炫沛、蔡輔仁、林秀娟、蕭廣仁，和常務監事一位，李明亮。中國醫藥學院蔡輔仁教授當選為新任理事長，並推舉蔡立平為新任秘書長。年會終於圓滿落幕，感謝所有關心學會的朋友，以及熱心支持的會員們，期待新任理監事為學會創新局、立新碑。



>>新書上架

馬偕紀念醫院小兒遺傳科
林炫沛 主任新著
『認識小兒先天性疾病』

林醫師在小兒遺傳領域累積了二十年教學、研究與行醫的經驗，不僅專業地治療病童，更溫暖關

照著許多罕病家庭。本書由遺傳學的角度介紹先天性疾病的成因、症狀與預防照護常識，並收錄相關法令規章與諮詢單位，讓父母對這類病症有初步而完整的認識，是一本易讀又實用的好書哦！

(購買資訊請洽華成圖書02-23921167)

中國金鑛 名礦
500,000
中國醫藥學院
附屬醫院
200,000
台灣華洋製藥工業
股份有限公司
170,000
廣安公司
114,178
萬古氏
100,000
齊業股份有
限公司
百發企業股份
有限公司
英商如斯普德(股)
份有限公司
台灣分公司
美商保羅·葛尼管理
股份有限公司
萊明頓
郭泰旭
郭錦雄
陳國治、蘇
股份有限公司
30,000
江東恩
林光
茂盛電子
股份有限公司
48,000
王瑞平
49,000
邱雅芳
40,000
陳建昌
30,000
呂昇格
芝平旅行社
香港分公司
李文文
康南集團
27,000
蔡慶芳
20,000
林振成
楊茂興
18,000
張勉力
15,601
黃素明
林祥升
林勝生
陳明雄
陳國治
海輝達
楊國達
廖述仁
12,000
朱榮美蘭
朱裕秀妹
同濟醫院
陳國治
雲石廠
同濟有限公司
何惠
高裕怡
鄭雲連、吳貴玉、
鄭雲連、雲舒琴
11,600
新嘉坡商務總會
11,000
王玉蓮
10,000
日蓮正宗
台北正信會
王炳發
江文元
吳松庭
吳利銘
周永桂桂
林炎春
柯麗芬
曾慶月
陳月嬌
陳健行
陳紀智
陳國治
陳國智
黃平顯
許生泉
許仲權權
楊松茂
劉國治
劉國珍
曾寶賢
嚴少玉
朱天龍、盧紹興、
葉清文、葉樹妹
9,000
久遠金礦
有限公司
林其志
陳佩川
陸富梅
胡毅克
鄭源強
譚文添
王三水
王君臣 代表周國祥
王柏文
吳定國
李樂港
洋中貿易
有限公司
陳烈明
7,876
同濟金銀
股份有限公司
7,200
徐麗蘭小愛心會
7,090
梁祥倫
郭國威
郭國威
郭國威
郭國威

王傑偉
林榮雄
6,500
何宜德
呂源升
6,000
江俊豪
陳國輝
林榮輝
林地區
何富南
胡芳浩
洪成道
萬松棠
鄭志才、尹
周嘉樂、黃威
林榮輝
張其南
張明桂
張連生 林天章
郭西敏
陳上香
傅海臣
李國祥
蔡明燦
鄭文聰
5,275
新廣大樓現代公民
館治怡A座
5,500
余美施
5,000
三興業
股份有限公司
干路路
王五鳳
李永田
李晉鴻
李國奇
林冠廷
林利和
林美潔
林達發
方志明有限公司
金榮輝
胡建峰
徐文強
高耳麗
高玉禧
裕匯工程
有限公司
葉國輝
莊昌來有
潘清欣
陳國輝
曾健
潘美蘭
黃志榮
黃華平
黃忠恩
潘楚君 幼中心
鍾子生紀念
苑中心
梁悅池
梁耀城
廖衍泰
劉錦河
劉錦垣
劉錦祥
劉錦輝
劉錦輝
梁錦添
設計空間
謝美銀
謝麗儀
謝麗英
楊名志
4,500
陳招興
曾美月
4,200
鍾炳培
4,100
劉國輝
4,000
王振超
王維基
朱正平、朱慧嫻、
朱登力
李俊傑
杜淑恆惠
林國輝
侯方敏
譚國強
霍曉玲
曾丁家
馬占氏
楊氏同會
楊國安
馮國輝
鄧繼輝
鄭志志
薛文輝
3,680
謝立珍
3,500
李國祥
李國榮
3,400
徐紫萍
黃紀輝
3,200
王耀慈 王耀康
3,120
羅廣榮
3,000
久弘企業
有限公司
尹慶芝
王玉英
王孟昭
王美洪
王婉婷
古文文 又中
日神針 日景輝
石敬輝
何冠雄 何冠廷
余漢庭
吳秋田
吳兆良

張興中
吳興恩
吳永鴻
李俊文
李正
李忠漢
李國新
李朝輝
李英友
李冠鴻
李國金
杜美賢
何文平
莊耀仁
曾文松、楊國
孟美珠
林少誠
林志軒
林偉明
林樹殿
林樹榮
林桂興
林敬川
林宏雁
林錦輝、鄭煥
金錫昌
黃名修
柯志明
洪清智
張志宏
紀思民
陳廣才
陳一順
徐永基
黃明發
高增再
翁明敏
張月成
張月成
張慶生
張瑞德
張瑞富
張瑞華
張瑞惠
張紹光、王浩惠
梁永志
鄧公顯
莊廷城
莊錦全
莊錦榮
郭芳雄
郭錦河、郭錦
郭錦河
郭銘賢
陳月鈴
陳月娥
陳玉正
陳寶珍
陳山山
陳美玲
陳海俊
陳嘉文
陳貴梅
陳國寧
陳國泰
陳國田
陳國河
陳其孝
陳鏡鋼
蕭恒科、研
留榮珍
維達有限公司
馬仁茂
程耀庭
馮兆、馮子勳
姜士傑
姜水田
姜益波
姜梅芬
姜義源
姜亞萍
姜楚榮
姜楚卿
傅平平、楊炳平、
劉元順
劉國祥
楊振堂
楊振杰
楊信
黎文斌
黎耀基
黎啟收
郭化東、黎
郭國祥、黎
趙建強、黎司
劉永春
劉千福
劉錦雄、洪潔
劉元龍
劉國祥
劉國祥
郭仕利
郭仕育
郭志宜
郭南玲
郭
郭國興
楊國興
楊國興
謝
謝亞添
謝家祥
謝林

周玉蘭
譚世榮
譚耀結
羅芳列
寶石隆公司
有限公司
蘇嘉福
蘇振祥
2,870
小星是
黃紅秀
2,500
王發強
王聯盛
台中中社立
豐利花兒所
陳永成
阮有輝
賴德保
陳信志
蘇松繁
2,440
官渡婦女會藝團
王炳富
吳月娥
陳森枝
曾錦添
黃金鍊金
廖利谷
蕭如珍
2,260
廣興股份有限公司
梁秀光
歐陽兆、莊美惠、
歐陽瀚
2,100
李雪玲
黃子平
黃國才
2,090
吳啟賢
2,000
丁南仁
尤鴻興
方清海雲
方慶龍
王曼華
毛秋英、魏志剛
王淑儀
王弘毅
王麗姿
史玉芬
台欣源號
股友保險公司
必昌棧公司
申裕琴
何文生
何林鳳
何應鈞
何懷傑
何漢清
謝文元
吳奔翰
吳維紀
呂以文
呂安達
呂建雄、呂新順
郭聖堂
李文博
李正信
李品益珠
李奇卿
李治偉
李國權
李宜章
李記良
李貴康
李俊豪
李俊來昭曜
李修勞
沈懷宇 沈懷潔
沈榮弟
以人力為資源
劉國雄
傅逸民
林天賜
林至瑛
林祖顯
林樹麟
林登輝
林瑞江
林連珠
林樹煥
林梓宣
邱世臣
邱曉鈴
邱國雄、邱朝雲、
邱紹文
吳和興企業
有限公司
翁晃
施崇天
柯伯慈
柯冠騰
柯錫福
柳國平
洪有福
范景燦
潘春宏
夏治平
孫佩珊
余彭珍
高碧珍
雷仲川
鄭瑞煌
唐煜
張定旭
張秉業
張美玲

陳錦濤
張炳強
鄭國昌
梁榮輝
吳楚君
吳漢英
梁榮生
黃國城
郭嘉豪
李耀臣
莊晉平
許銘偉
賴冠佑
陳大斌
陳小超
王紹賢
陳海成
陳乃升
陳秀茂
陳亞通
陳建基
陳耀廷
陳志興
陳永珍
陳振祥
陳耀南
陳勝一
陳謙云
陳廣禧
陳劍聲
陳寶花
陳利正
陳靜雲
陳軒望
陳其琪
陳美英
陳慧香
南鎮宇
沈文顯
鄧智康
潘文輝
阮仁氏
黃子華
黃玉芬
黃竹倫
黃實傑
黃明泰
黃卓功
黃國田
黃惠儀
黃曉怡
黃正純
楊月秋
楊佩珊
楊佩蘭
黃大福
有限公司
黎柏魯
葉耀天 顏惠英
葉煥然
廖俊傑
廖俊傑
廖俊欣
劉玉玲
劉秀昇
劉麗佳
劉以敏
劉新堂
劉永欣
劉永欣
劉潔琳
劉淑芳
劉淑華
劉淑萍
莫南玉
馮芳儀
蔡玉財
蔡玉琴
歐陽昕
邵明慧
邵明慧
邵永采
邵美齡
邵樹年
邵樹培
邵樹德
鄭裕盛
盧主席、
盧安雅、
盧文杰
孫玉新
孫蔚庭
孫蔚庭
羅仲欣
羅健忠
謝潤清
蕭文姬
黃澤樂
黃澤樂
鍾維權
鍾維權
陸奇林
藍善虎
仇凱華
羅瑞瑜
譚喜如
1,900
1,800
1,800
吳克尚
林衍向
何禮鈞
張源升
尹詠蓮
邱嘉儀
陳景熾
經上流 陳義男
1,700
王耀宗
1,600
林啟鴻
林映坤
趙國寧
陳慶豐
1,550
林展翼
1,300
人生安心會
大世紀開發
際富有限公司
內閣閣小六年12座

仍有限公司
 孔祥坤
 王紫馨
 王昭月
 王奕梅
 王惠珍
 王麗華
 生銀聖
 吳克美
 吳卓輝
 日北民
 日南義
 日廣興
 日豐平
 李于敏
 林蘇英
 李百然
 李錦洋
 李光順
 李楚理
 李榮新
 李榮松
 李萬源
 李登賓
 史文禮
 黃劍程
 葉新柏
 林玉蘭
 林玉國
 林合發
 林品芳
 林秋盛
 林美玉
 林清海
 邱心志
 邱前福
 洪文石
 洪漢如
 陳錦如
 陳政輝
 陳明輝
 謝永清
 謝南樹
 謝康珠
 謝紹騰
 翁錫榮
 翁錫庭
 曾偉如
 霍耀三
 許炳和
 郭鳳鳴
 陳文軒
 陳正傑
 陳志豆
 陳修名
 陳少強
 陳志強
 陳嘉輝
 陳信賢
 陳宏聰
 陳建雄
 陳卓貞
 陳秋龍
 陳啟才
 陳東成
 陳南惠
 陳南輝
 陳寶平
 陳潔
 傅碧明
 楊建光
 曾玉堂
 曾子傑
 譚千智
 黃正男
 黃金輝
 黃彩雲
 黃慶忠
 黃仲倫
 黃煥城
 黃鍾工
 黃鍾珠
 潘晉芸
 潘德昌
 潘卓風
 萬千山
 梁國榮
 廖國榮
 廖國屏
 廖國輝
 廖國泰
 劉卓熾
 劉雪詩
 劉宇南
 鄭建斌
 鄭美升
 鄭南儀
 鄭銘芳
 鄭宜升
 鄭志雄
 羅天祥
 黃炎榮
 羅國榮
 羅國基
 羅國廷
 羅紹明
 羅旭輝
 謝家珍
 謝家生
 黃國公司
 阮佩蘭
 關道安
 關兆益
 薛高亮
 沈克茲
 沈深月
 沈沛輝
 1,400
 1,300
 正美月
 邱美包
 張顯耀
 謝裕恩

許智
 1,200
 江輝云
 吳尚媛
 李卓庭
 李德章
 周志強
 楊振傑
 陳國輝
 陳玉嬌
 陳昭名
 陳耀宗
 陳雅姿
 陳國英
 鄭正平
 羅美知
 1,100
 沈美花
 洪秀蘭
 陳伯樂
 馮景輝
 許凱明
 謝文文
 余紹基
 梁榮富
 謝傳儀
 1,000
 丁鳳文
 中國醫藥學院醫學系
 國際事務部
 尤紫虹
 李奕鴻
 方永芳
 王文潔
 王世賢
 李佳欣
 王世碧、蕭淑媛、
 王達剛、王詩浩
 王旭
 王義興
 王錫輝
 王振豐
 王杏樓
 王敏
 王彥斌
 王柏文
 王紀芳
 王祖康
 王南輝
 王崇銘
 王廣源
 王繼雄
 王錦祺
 王曉路
 王軒升
 王聯亮
 王國祥
 台灣商業
 有限公司
 白純吉
 呂慧嫻
 任元芳
 廖嘉杰
 廖志豪
 朱家傑
 朱桂蘭
 阮愛蓮
 江楓生
 他偉倫、池元祥
 何宏燦
 何國權
 何美慧
 何倩如
 何純賢
 余正
 余良盛、余劉美琳
 余良吉
 黃仁超
 黃恩賜
 黃斯輝
 黃佳芬
 黃宜翔
 黃朝聰
 黃建勳
 黃樹培
 黃嘉芳
 黃彩雲
 黃慶春、蔣
 黃德勝、陳佳伶
 黃啟明
 呂秋珊
 呂柏芝
 呂詩雅
 呂常松
 呂佩珍
 李亞英
 李雪英
 李麗儀
 李健怡
 李惠君
 李美蘭
 李卓賢
 李進堂
 李徐鳳嬌
 李國華
 李少謙
 李淑嫻
 李淑文
 李維英
 李漢方
 李頌儀
 李晉發
 沈寶雲
 沈成如
 周清英
 周滿南
 周紹均
 周慧怡
 王仲儀
 廖國增
 郭正顯中
 三年十三班
 林月香
 林世傑、黃美登

林孝豪	
林伊儀	
林志勳	
林秀珍	
林秀美	
林良流	
林信聰	
林思聰	
林三輝	
林宜遠	
林俊宏	
林威成	
林建金	
林秋賢	
林美鈺	
林純如	陳明芳
林梅芳	
林淑英	
林惜恆	
林智偉	
林浩南	
林國強	
林健生	
林麗雲	
林寶芳	
邱玉珍	
邱怡平	
邱碧瑩	
邱德森	
邱壽基	
麥財福	
陳映岑	
施柏英	
施裕鈴	
施麗紅	
何惠珠	
洪文彬	
洪玉梅	
洪金足	
洪漢輝	吳
洪美蘭	
洪學剛	
洪凱珊	
紀香典	
胡振基	
胡國儒	
伍德仁	
王玉明	
譚輝	
譚詠超	
徐力欣	
徐日旁	
徐曼玲	
徐頌庭	
徐慧敏	
梁美芝	陳
翁麗足	
黃子茹	
黃千禧	
倪立安	北京師範學院 二二五號
倪志光	台灣科技大學
鄭乃文	民國六十六年六月
鄭尹慈	
鄭月華	
鄭世榮	
鄭白虹	
鄭立慈	
鄭神文	
鄭志吉	
鄭春鳳	
鄭秋桃	
鄭美惠	
鄭美珍	
鄭樹枝	
鄭美蓉	
鄭徐生	
鄭耀元	
鄭耀敏	
鄭曉彤	
鄭耀勝	
鄭嘉明	
鄭耀昌	
鄭家明	
鄭寶月	
鄭允理	
曾翠英	
曾國懿	
曾培潔	
曾愛蓮	
曾文清	
張琳琳	
張明豪	
許月霞	
許正恒	
許正泰	許振輝
許少珍	曾淑群
許金子	
許俊吉	
許秋珍	
許美枝	
許治鴻	
許美芬	
許雪花	
許美桂	
許佩之	
郭松濤	陳美英
鄧秋桃	
鄧惠靈	
鄧穎琪	
陳中傑	
陳文俊	
陳文輝	
陳文花	
陳世達	

孫弘著
150
王幼卿
林清海
煥達發
120
薛阿櫻
100
方南雄
王如雲
王珍香
王純庭
何俊成
何婉茹
余維遠
吳英傑
吳蔚英詩
李寶如
李翠蓮
李顯民
李曉輝
沈淑卿
陳永治
林其興
林其康
林志勳
林美智
林錦雄
林漢雄
花玉屏
邱偉龍
梁華
何松榮
夏以成
高一秀
張子森
張連生
張冠文
張若君
張育璋
張炳池
張鳳嬌
張允昌
張兆麟
許芳萍
郭寶蘭
陳文忠
陳怡毛
陳安仲
陳紹文
陳紹明
陳國文
陳潔柔
陳樹旭
傅嘉喜
譚文遠
黃立平
黃兆光
黃天宏
黃建忠
黃茂強
黃沛琳
黃紹賢
黃亞紅
馮有財
曾玉枝
鄭玉盛
鄭玉盛
鄭玉盛
鄭惠恩
鄭周立
黃水天
鄭玉玉
鄭正修
譚承源
譚玉玉
羅正和
蘇嘉美
30
林明賢
黃克興
黃克興
黃對

◎ 衛生署公告新增罕見疾病名單

【中華民國九十一年四月十二日公告】

序號	疾 病 名 稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)
63	Sialidosis	涎酸酵素缺乏症

◎ 衛生署公告新增罕見疾病藥物之認定、許可上市名單

序號	成 分 名	劑型、劑量	適 應 症	認定日期	許可日期
(五)	Agalsidase-alpha	[Injeciton]	Alpha-galactosidase A deficiency (Fabrazyme disease)	2002年3月25日	
(六)	Agalsidase-beta	[Injeciton]	Alpha-galactosidase A deficiency (Fabrazyme disease)	2002年3月25日	
(十)	Arsenic Trioxide	[Injeciton] [1mg/ml, 10ml/vial]	急性前骨髓細胞白血病	1999年12月9日	2002/2/5 罕藥製字第 000005字

◎ 衛生署增列罕見疾病之特殊營養食品品目及適應症

序號	名 稱	適 應 症	廠 商
20	Arginine	尿素循環代謝障礙	荷蘭營養女神
21	OS1、OS2	丙酸血症、甲基丙二酸血症	美強生
22	UCD1、UCD2	尿素循環代謝障礙	美強生

>> 罕見疾病相關法令研習會 歡迎報名

主辦單位：罕見疾病基金會、東吳大學社工系

協辦單位：醫務社工協會

時 間：民國91年6月21日星期五8:30-17:00

地 點：東吳大學

對 象：罕見疾病相關政府單位人員、社工人員（包含醫療院所、早期療育通報中心、罕病組織等）

方 式：講習與座談，介紹相關法令政策並分享實務經驗

洽詢專線：本會病患服務組02-25210717-18張鈺珮



>> 布農之旅 2500元認養一棵樹，享受 2人部落食宿

罕見疾病基金會與布農文教基金會攜手為地球健康盡一份心力！即日起至91年6月30日，您可以2500元認養栽種一棵樹，享受二人同遊布農部落食宿，每認養一棵樹將有500元回饋罕見疾病基金會，為罕病防治工作加油！詳細活動辦法歡迎來電索取！ 洽詢專線：本會活動公關組02-25210717-14古麗娟

>> 『超越障礙、重建伊甸園』馬博覽會活動

時 間：5/3-6/2，平日13:00~21:00，例假日10:00~21:00

活動地點：台北市松山菸廠（臺北市光復南路131號）

主辦單位伊甸基金會在現場安排了馬種展示、教學資訊、騎乘遊戲、趣味遊戲等，5/3日開幕當天13:30開始報名，病友及陪同者可憑身心障礙者手冊免費進入（5/3之後陪同者需購票）。

不用事先報名，歡迎病友及相關團體自行前往。