



會協助育成之法布瑞症病友協會正式成立

2月19日



本會邀請罕病病友及家長召開長期照顧討論會，並與衛生署長照小組交換意見

2月21日



台科大EDBA/EMBA校友會舉辦「擊度罕見」慈善音樂會，連續五年捐贈本會，並邀請病友前往欣賞

3月17日



本會舉辦「第一屆海峽兩岸罕見疾病醫療保障與政策交流會議」

3月21-25日



本會於新竹、桃園舉辦北區全方位家庭支持課程

3月26-27日



行長 Malaysia Rare Medical Conference, 享台灣受當地

6月8-12日



中區苗栗樂活一日遊

6月25日



舉辦2011北區螢火蟲家族暑期病友旅遊活動，至新竹統一馬武督渡假村，共約220人一同出遊

7月10-11日



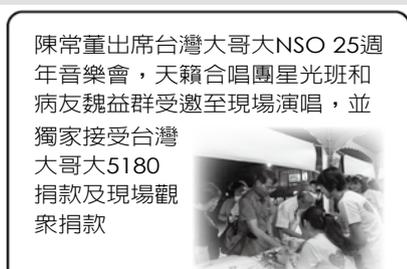
本會首次舉辦「罕見疾病心靈寫作坊」

7月17日



立音樂館 見 罕見百會

日



陳常董出席台灣大哥大NSO 25週年音樂會，天籟合唱團星光班和病友魏益群受邀至現場演唱，並獨家接受台灣大哥大5180捐款及現場觀眾捐款

9月17日



馬來西亞和新加坡罕病組織MLDA和RDSS、馬來西亞Genzyme拜訪本會進行交流

9月23日



吳義春董事和夫人及兩位公益贊助人與賣方簽訂福利家園土地買賣合約

10月25日



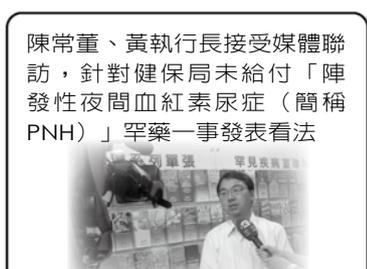
本會育成之「中華民國軟骨發育不全症病友關懷協會」正式成立

11月12日



「角落欣世」第三屆星雲傳播獎之潛

20日



陳常董、黃執行長接受媒體聯訪，針對健保局未給付「陣發性夜間血紅素尿症（簡稱PNH）」罕藥一事發表看法

11月21日



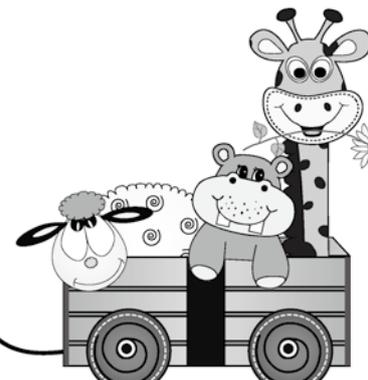
舉辦「2011北區罕見疾病志工培訓課程」

11月27日



本會舉辦「2011罕見之愛 百年同心」心靈繪畫展

12月17-30日





# 直接服務總覽

基金會創立初期即以間接服務之議題倡導來解決整體性的需求，包含罕病法的爭取、身心障礙者權益保障以及全民健保之就醫權益等等。然而罕見疾病種類多元，隨著病程及年齡的發展，病友及家屬的需求也大不相同，從醫療需求、就學需求、就業需求、照顧需求乃至於心理需求等等。近年來，本會持續依據病友及家屬的需求，規劃一系列服務方案，除設計跨病類一致性服務方案外，單一病類的需求以病友團體活動或方案來執行，極少數個別化需求則提供個案式服務，透過種種服務，期許基金會能作為罕病家庭的避風港，提供全方位的支持管道。在接下來的各項直接服務方案的介紹前，本單元將針對基金會整體的直接服務概況作一個整體性的描述，好讓大家能夠有更清楚完整的輪廓。

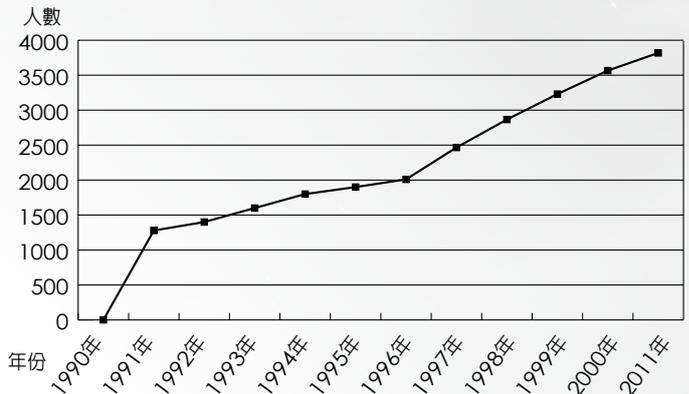
## 2011年度成果

今年服務220種病類，新增病友262名，總服務人數達3,818名（含368名過世病友）。一般性服務依據家庭需求，提供兩種不同類型的服務模式，分為方案性服務以及個案式服務。針對高風險家庭是透過密集追蹤與介入性處遇來協助他們度過危機。至於一般民眾服務，則透過諮詢服務來進行衛教宣導，期使全民重視罕見疾病。除了服務罕見疾病患者外，本會與台灣弱勢病患權益促進會共同服務醫療弱勢病患亦有相當的成果。

### 一、一般性服務

本年度透過方案性服務及個案式服務共提供15,364人次。方案性服務包含經濟補助、到宅服務、心理衛生服務、表演工作坊等，由於體驗活動以及表演工作坊十分受歡迎，參與人數最多，其餘服務以心理衛生服務需求性最高，足見罕病家庭需擁有健康的心靈才有能量面對疾病的困境。在個案性服務方面，包含遺傳、營養及社福諮詢、資源連結等，其中以遺傳諮詢（58.8%）為最高，顯示罕病家庭對疾病新知及遺傳模式的重視。而服務方式以電話訪談（61%）為主，活動會談（19%）為輔，其主因為罕病家庭需求複雜度高，非單一機構或單一方案可滿足，因此需透過多方資源連結及相互合作才可達成目標。

#### 歷年本會服務罕見疾病病友人數成長圖



#### 2011年直接服務內容統計表

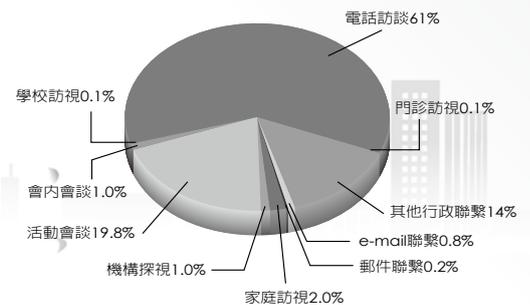
##### (一)方案性服務成果

	經濟補助	生育關懷	到宅關懷	醫材與輔具	生命連線	心理衛生	心理諮商	獎助學金	全方位課程	表演工作坊	寫作班/探訪班	體驗活動	小計
人次	359	60	301	154	18	1,425	201	326	574	6,300	452	2,391	12,561

##### (二)個案性直接服務

	遺傳諮詢	營養諮詢	醫療服務	資源連結	社福諮詢	就學宣導	就業媒合	照顧媒合	關懷支持	權益爭取	小計
人次	1,647	360	93	160	102	75	12	63	279	12	2,803
百分比	58.8	12.8	3.3	5.7	3.6	2.7	0.4	2.2	10	0.5	100

#### 2011年服務方式百分比分析圖

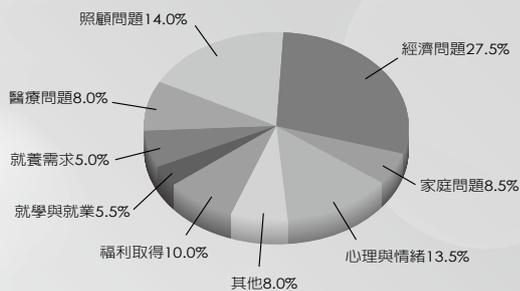




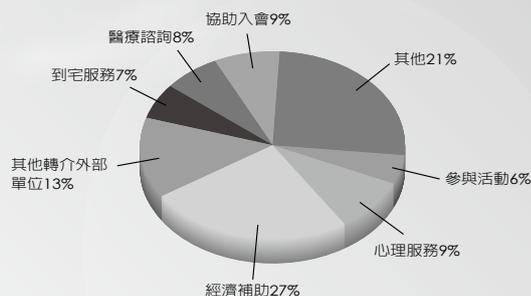
## 二、高風險家庭介入服務

高風險罕病家庭是本會優先提供服務之對象。2011年共處遇高風險家庭68案，其中以經濟需求（27.5%）為首，其次是照顧問題（14%）及心理與情緒需求（13.5%）等，多數罕病家庭具多重需求，其資源缺乏造成家庭功能失調。為使高風險家庭中的病友獲得完善的家庭照顧，本年度以經濟協助（27%）為主要處遇方式，並搭配資源連結、醫療諮詢、關懷支持、就學或就業協助等，期能提昇家庭功能，進而達到照顧罕病病友為目標。目前已有42案達到結案目標（佔61.8%），平均20週完成結案作業，其中有35案現階段問題已獲得協助及解決、4案個案不願接受服務或過世，另有3案因礙於本會資源不足轉由其他單位協助。

2011高風險家庭需求分析圖



2011高風險家庭處遇方式分析圖



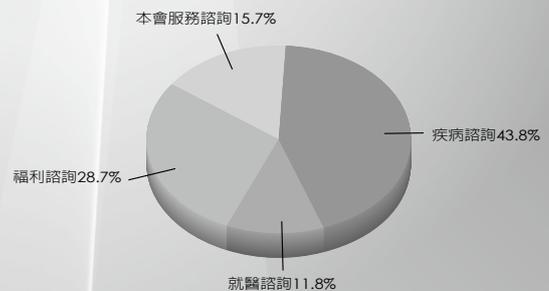
## 三、一般大眾諮詢服務

由於一般社會大眾逐漸重視罕見疾病防治的議題，本會亦提供各界的諮詢服務，諮詢對象包含一般民眾、醫療院所以及疑似罕病之病友或家屬等。累計2011年1月至12月共紀錄260筆諮詢案件，分析諮詢內容中大多屬疾病資訊的徵詢，其次為相關福利諮詢，所諮詢的疾病約有58.6%為罕見疾病、12.2%為疑似罕病、29.2%為非罕病。

由以上統計，欣見社會大眾對於罕病的知能逐年

提昇，本會也將持續經由各項衛教宣導活動，使罕病防治落實於一般民眾觀念之中。

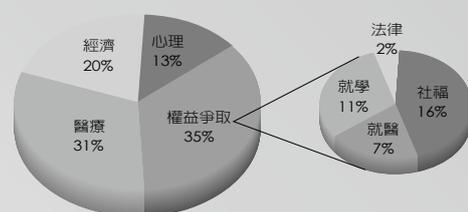
2011年一般大眾諮詢內容分析圖



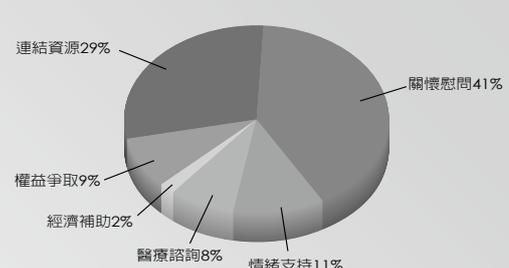
## 四、醫療弱勢病患服務

統計本會歷年服務之醫療弱勢族群中，有一群醫療弱勢患者因疾病無法確診未能加入任一病友團體接受服務，或因疾病特殊，目前未納入公告罕見疾病無法獲得社會福利之保障。這些「非公告罕病」、「少數疾病」或「疾病無法確診」之弱勢病患族群和家屬，除長期面對疾病帶來的種種壓力，在醫療資源有限的情況下，尚須面臨生命無常、婚姻巨變、工作轉換、經濟失衡、家庭破碎、社會歧視等挑戰。因此本會與台灣弱勢病患權益促進會共同服務醫療弱勢患者，協助其取得醫療及社會資源。本年度共服務27名患者，求助者以權益相關問題為主（35%），而服務方式以關懷慰問以及資源連結為主，由於資源相對稀少，平均約30週才能完成處遇。本會將持續服務醫療弱勢族群，促使資源有效發揮與運用。

2011年個案需求評估分析圖



2011年個案服務內容分析圖





# 病友經濟補助



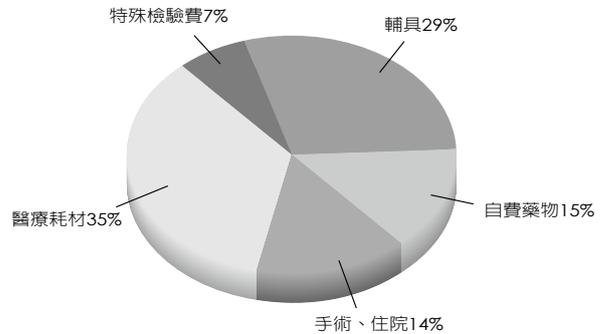
得知罹患罕見疾病的那一刻起，伴隨而來的龐大醫療費用、購買昂貴的醫療器材、甚至必須緊急自國外進口藥物，才能維持基本生命存續。而家庭照顧者常身兼主要經濟提供者，面對疾病來襲或突發事件，其相關開銷幾乎耗盡病友家庭所有的積蓄，經常有入不敷出、心力交瘁的局面。為了幫助身陷困境的罕病家庭醫療及生活等相關費用，亦解決病家因病程持續惡化所致之長期安養照護需求，本會成立之初陸續推動醫療救助、生活救助以及安養照護補助方案，籌募專款用以協助更多面臨困境的罕病家庭。

## 2011年度成果

### 一、醫療救助

本會於1999年設立「醫療救助辦法」，補助病友就醫、購買輔具、疾病檢驗等相關醫療費用，以協助病友得到適當的醫療資源及正確的診斷。本年度共補助149件，金額為4,164,794元（其中非政府公告之罕病個案有10件，共223,798元），主要用於自費藥物、住院或手術、特殊檢驗費用，醫材及輔具補助等項目；自1999年實施至2011年12月底，已補助870人次，共23,065,005元。

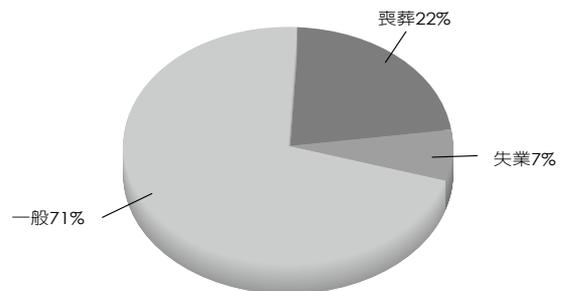
2011年醫療救助補助項目分析



### 二、生活救助

本會於2001年設立「生活救助辦法」，以幫助病家因應生活中之急難狀況，確保病家之穩定與發展。補助項目包括有：生活急難救助、關懷慰問補助、喪葬補助，及其他有關病友與其家庭之生活扶助基本費用等。總計本年度生活補助共124件共1,835,923元（其中非罕病個案有1件，共20,000元）。自2001年實施至2011年12月底為止，共補助861人次，17,022,996元。

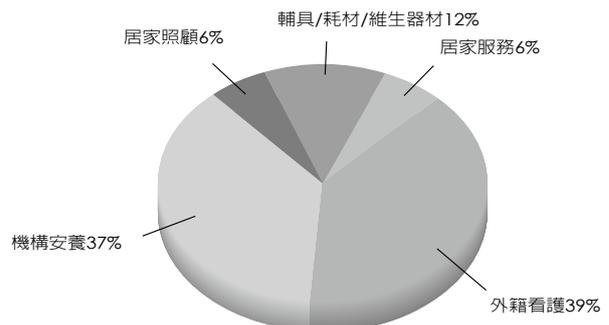
2011年生活急難救助申請原因分析

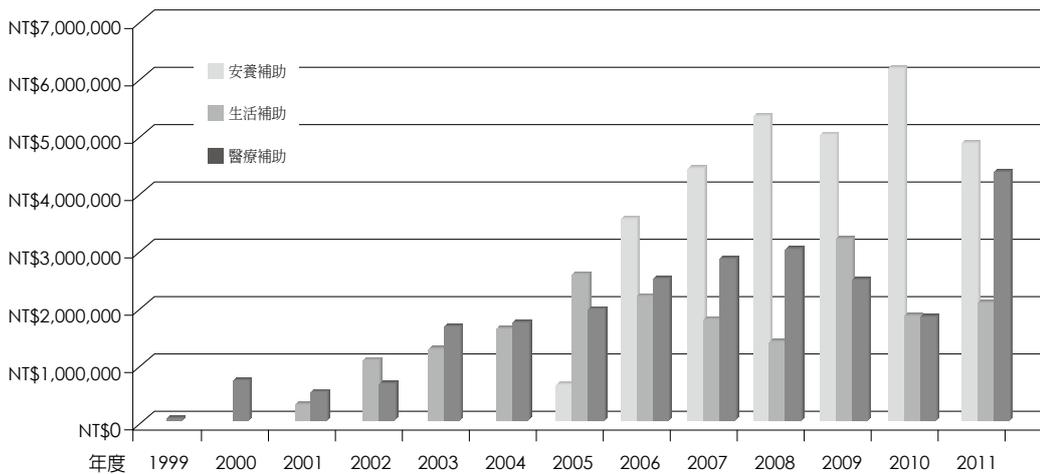


### 三、安養照護

本會於2004年設立「安養照護辦法」，並於2005年開始提供病友照護人力及機構安養照護費用之補助，以協助病友獲得更完善的照顧，同時亦於2007年度開始推展「罕病到宅關懷服務」，協助部分居家照顧的病友；2008年則試辦「安養協力家庭」。本年度安養補助共86件計4,800,313元，主要用於外籍看護聘僱、入住養護中心及護理之家之照顧費用等，自2005年實施至2011年12月底為止，已補助456人次，共29,570,995元。

2011年安養照護補助項目分析





### 個案故事

## 寒冬中的暖流 緩解經濟危機

「孩子還沒獨立，我現在不能死！」即使用很大的力氣才能說出一句話，小如仍在電話那頭激動地喊著，希望老天能給她多一點時間。

約莫二年前，小如開始覺得體力變差，過去輕鬆完成的家事與工作，變得異常吃力，數次無預警的昏厥，讓小如不得不面對自己身體出問題的事實。經過檢查與診斷，確定是「原發性肺動脈高壓症」，小如的心肺漸漸產生了各種病變的症狀。

剛得病的那段期間，也是家中最困難的時候。大兒子因車禍導致手傷，因此休學辭掉工作，家中短少一份收入，又因小如病況日篤，體力無法負荷也辭去工作，沈重的醫療費用壓得一家人喘不過氣；雖有男友及小兒子的收入支撐仍捉襟見肘，幸有花蓮縣政府社會局介入，轉知本會小如面對的困難，會內社工立即進行電話訪視並協助申請生活補助、轉介其他民間資源，緩解了小如一家的經濟壓力，使她能安心養病。

因掛念二個目前仍在就學、未成年的兒子，以及長期陪伴身旁的男友，小如在醫院協助下，積極接受新的治療方法，即使藥物副作用使得小如需用嗎啡來壓制痛楚，但她仍咬牙撐下來。然因健保無法補助藥物注射所需之耗材費用，為完成小如心願持續治療，基金會積極提供醫療補助，使其能因此控制病情。小如說，對於來自社會的大愛，心中感恩不已，只能告訴自己要好好的活，希望有一天行有餘力，也能回饋社會，告訴大家，這個社會充滿著愛。

### 個案故事

## 資源挹注渡難關 罹病之路不孤單

罕見疾病患者家庭中，有不少照顧者因忙於打理病患生活起居及就醫事宜，往往難以兼顧家庭生計，使得家中的財務狀況面臨窘境。粒線體疾病患者—阿亦，他的家庭就曾為此困擾不已…。

樂觀進取的阿亦，6年多前確診罹患罕見疾病「粒線體缺陷」，因反覆癲癇發作，而使得四肢無力、失語，但病魔並沒有削減他積極向學的鬥志，在父親、老師以及同學的鼓勵支持下，阿亦在完成高中學業後，仍憑藉著毅力與堅持考上大學。然而，因母親早年中風導致長期臥床，父親為照顧母親、並接送阿亦就醫就學，只能夠從事兼職工作，收入有限；且尚須扶養阿亦就學中的弟妹，家中經濟狀況十分吃緊。阿亦也因疾病造成吞嚥困難，必須使用胃造口灌食，每日僅能仰賴管灌牛奶來提供營養來源，光是阿亦與中風母親的管灌飲品費用每月就高達萬餘元，只靠父親一份薪水實在難以負擔此開銷。

在萬般無奈之餘，阿亦的父親主動與我們聯繫，基金會則透過社工親自訪視、進行經濟評估，除長期提供阿亦管灌飲品費用的部分經濟補助，亦主動連結外部資源給予更多經濟及物資協助，好讓阿亦父親在忙於照料罹病妻小、辛苦工作之中，稍事減輕其經濟壓力，而對於家中待撫養人口眾多的父親而言，基金會的積極協助更讓他感到無比的欣慰、感恩。



# 遺傳諮詢服務

台灣早期醫療體系中，由於對專業遺傳諮詢的忽視，往往無法滿足各種差異性極大的遺傳性疾病患者及其家屬的諸多疑問，亦無法有效地落實遺傳疾病的防治與宣導工作。因此，專業遺傳諮詢員的角色，成為遺傳諮詢網絡中極為重要的一環。有鑒於此，本會自2001年起與中華民國人類遺傳學會、台大醫院及馬偕醫院合作，正式成立「全國罕見疾病永續服務網」，聘用遺傳諮詢員建置初步的遺傳諮詢網絡，之後陸續派駐遺傳諮詢員至北、中、南各大醫學中心進行臨床駐診，並藉此讓社會大眾及病友更加了解本會的服務。另外，亦透過電話、網站、電子郵件的線上諮詢，讓社會大眾能對罕見疾病能有最即時、完整的認識，也達到遺傳諮詢的積極目的。

## 2011年度成果

2011年度本會分別派駐3名遺傳諮詢員於台大醫院、台北馬偕醫院、台北榮總、台中榮總、中國醫藥大學附設紀念醫院之小兒遺傳及神經內科門診進行協助，而南部地區，則不定時由南部醫療服務專員協助高雄醫學大學附設中和紀念醫院、成大醫院以及高雄榮總小兒科，包含協助病友就醫、醫療福利諮詢與資源連結，總計本年度遺傳諮詢服務共達1,647人次。

2011年本會遺傳諮詢服務統計表

項目	病房探視	電話諮詢	電子郵件與網站留言板	醫院門診	小計
北區服務(人次)	77	744	77	130	1,028
中區服務(人次)	8	303	112	78	501
南區服務(人次)	3	112	3	0	118
總計	88	1,159	192	208	1,647

### 個案故事

## 遺傳諮詢解疑惑 面對疾病增信心

56歲的小平先生因為手腳不停的顫動、智力退化而求助遺傳諮詢，經過一連串的檢驗後確診為「亨汀頓氏舞蹈症」。在與遺傳諮詢員會談過程中，妻子坦白告知，夫妻倆早就猜到他們難逃舞蹈症的侵襲。因為婆婆與大伯多年來受此疾病所苦，當初家族成員進行基因檢驗時，小平覺得自己身強體健應該不會生病，並沒有接受抽血，但現在熟悉的症狀出現在自己身上，冷靜地重新安排檢驗，但心情上卻是不平靜的。

諮詢過程中，妻子說，當初婆婆發病也都是由她照顧，現在生病的人雖換成自己丈夫，但這是一個自己照顧過的疾病，她有信心可以將丈夫照顧的很好。雖有萬全信心，但仍有隱憂在心頭。小平的小孩並不知道家族中有這樣的遺傳疾病，也已經各自嫁娶，諮詢員於是鼓勵他們夫妻倆公開的與子女討論舞蹈症，搭配基因檢驗，可能避免將疾病遺傳下去。

數日後，諮詢員接到小平妻子的來電，說明兩個女兒得知父親生病的事實後，也希望盡快進行基因檢驗，因此由諮詢員在檢驗前安排了一次遺傳諮詢會談。會談中提供亨汀頓氏舞蹈症的疾病概況、患者家人的風險評估，除此之外，特別說明此疾病為晚發型疾病，可能會在得知檢驗結果後數年才會發病，為了協助受檢者做好心理準備，檢驗前需進行心理評估。諮詢員解釋有些人可能會因為提早知道未來將會罹病，而心情大受影響，甚至導致人生規劃的改變，嚴重時也會有自我傷害或是過度憂慮的狀況，因而建議兩位女兒在與家人充分討論以及自我準備之後，再進行檢驗。兩姐妹第一次聽到這種疾病，心裡感到無助與驚懼，眼淚不停地落下，幸好有媽媽和家人的支持，加上專業人員的從旁陪伴與協助，提供關於疾病對生活、家庭、工作影響的各種面向的訊息，才能安心接受檢查，無論結果如何，使她們一家人更有勇氣面對未來。



# 營養諮詢服務

對先天性代謝異常或其他特殊的罕見疾病來說，適當的飲食及特殊營養品，就如同治療疾病的藥品一樣，有著攸關生命之重大影響。因此，本會除聘任專職營養師提供營養諮詢之外，亦針對各種不同飲食需求的罕病家庭，舉辦各類營養教室活動，更陸續編撰飲食手冊，將正確飲食的觀念傳達給病友及家屬。

## 2011 年度成果

本會自2005年來，持續引進各類低蛋白食品或食材，並自2008年首度試辦「先天性代謝異常疾病低蛋白食品抵用券補助方案」，提供患者更多樣的飲食選擇，讓「吃」變得更方便健康。2011年本會持續辦理此方案，總計發出113份低蛋白食品抵用券，其中有63位病友實際兌換所需要的食品，申請者以苯酮尿症病友為最多，其次是楓醣漿尿症以及戊二酸血症等，兌換食品包含低蛋白米、米果、巧克力及餅乾粉等。大多數病家很肯定本方案，不僅減輕他們部份經濟負擔，同時也能依照實際需求去選擇理想的食材。本方案自2005年起至今已提供602人次，共達1,441,042元之低蛋白食品及食材。

今年搭配本會製作的「低蛋白食品製作教學光碟」於北區舉辦2場營養教室活動，邀請專業老師現場示範光碟內的低蛋白食品，並讓家長們親自動手作，體驗烹飪樂趣，學習烹調訣竅，協助病友在限制飲食中獲得美味。自2001年至2011年止，本會已舉辦40場營養教室活動，累計共有3,966人次參與。

營養諮詢方面，今年度透過電話、電子郵件或門診等累計服務共360人次。另外，本會網站「病友福利專區」之「營養服務」專區亦收錄各式營養資訊及特殊飲食食譜，歡迎有需要的病友前往參考下載。2012年本會將持續提供低蛋白食品抵用券補助，詳細內容請密切注意本會官網；同時，亦歡迎有需要的病友、家屬及相關醫護人員索取低蛋白食品製作教學光碟，洽詢專線（02）2521-0717分機153醫療服務組謝佳君組長。

## 個案故事

### 創造自己的美味人生

「妹妹請妳吃牛奶糖」，面對熱情阿姨給的糖果，乖巧的佳佳搖了搖頭說：「這我不能吃。」原來佳佳患有苯酮尿症，需要限制含有蛋白質的食物和點心。從小佳佳就被限制蛋白質的攝取，每天需要喝特殊奶粉。起初，媽媽對於限制飲食的不熟悉及觀念的混淆，曾經讓佳佳的胺基酸指數直線上升，在醫師及營養師的調整之下，控制了佳佳的飲食份量，才漸漸讓佳佳的情況回復穩定。

對於上幼稚園的她來說，快樂的點心時間卻是她孤單的時刻，小朋友們開心地吃著肉鬆麵包、大口喝著牛奶，她只能默默在一旁看著，因為這些都是佳佳不能吃的食物。心疼女兒的媽媽，焦急尋找佳佳可以吃的低蛋白食物；後來發現基金會提供「低蛋白食品抵用券」訊息，並且以抵用券換了低蛋白米、麵以及米果、巧克力等食品；不僅如此，媽媽也很努力地參加烹飪課程，並參考基金會的「低蛋白食品製作教學光碟」，將所學運用在佳佳的飲食上，做出蔬菜義大利麵、南瓜冬粉、番茄燴飯等佳餚，讓佳佳可以在點心時間和同學一起吃媽媽準備的餅乾，和大家同樂。

「很謝謝基金會的幫忙，讓我們在受限的飲食中得到大大的快樂。」佳佳媽媽受邀上廣播節目時，很開心地這樣說著。現在佳佳還會向媽媽點菜，要吃她自己的飯（低蛋白米）和冬粉，對於別人給的零食，也都會問過媽媽之後才拿，相信佳佳可以在良好的控制飲食之下，一定會平安地長大。

2011年本會營養諮詢服務統計一覽表

項目	電話諮詢	醫院門診 營養諮詢	電子郵件 留言板	總計
服務人次	159	164	37	360

歷年低蛋白食材、點心及食物券補助一覽表

年度	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	小計
服務 人次	7	119	176	47				349
				63	59	68	63	253
補助 金額	70,713	23,242	133,752	323,965	289,707	268,198	331,465	1,441,042



# 罕病防治規劃推動



在罕見疾病政策發展歷程上，現階段除了協助罕病患者獲得醫療照顧及滿足需求外，本會更期望罕見疾病的醫藥研究能夠持續進行，更甚者發展台灣本土治療經驗，以嘉惠台灣的病友家庭，這也是許多罕病家庭最終盼望。因此本會運用公共衛生中「三段五級預防」的概念，規劃「建置罕見疾病防治網絡」，透過罕見疾病生物組織資料庫（Tissue Bank），系統性且永續性收集罕見疾病患者珍貴的生物檢體，以作為未來生醫研究之基礎；此外，以民間團體力量鼓勵本土性罕見疾病臨床試驗計畫，以促進醫學進展。本會期望在持續推廣遺傳醫學觀念之下，即刻開啟罕病基礎及臨床研究，為罕見疾病防治網絡奠定基礎。

## 2011 年度成果

### 建置台灣罕見疾病組織資料庫

台灣罕見疾病組織資料庫在2007年起獲得專家共識，經過兩年籌劃，建置計畫終在2009年12月底通過中國醫藥大學附設醫院人體試驗委員會的審查，並於該醫院進行參與者招募及收案作業，至2011年12月31日止共有40名罕病患者提供血液檢體以及醫療資訊，病類數共16種。另於中國醫藥大學附設醫院的組織資料庫計畫於2011年11月起增加2位計畫協同主持人，之後可在3位罕病專科醫師門診進行收案；且持續試驗案也於2011年12月申請通過，計畫有效日期至2012年12月22日止。



▲採集檢體，建構台灣罕病組織資料庫。

為使本資料庫能夠永續經營，並嚴謹保存罕病檢體，本會依據行政院衛生署公告之「人體生物資料庫管理條例」及相關實施細則規劃本資料庫，除設置倫理委員會負責審查及監督倫理法規，亦敦請台北醫學大學保健營養學系謝榮鴻教授以及陽明大學基因體中心鍾尹禎博士後研究員擔任生物醫學主管，以及黎明技術學院資訊科技系連嘉宏主任擔任資訊主管。相關標準作業程序均已擬定完成，並於2012年1月17日向衛生署正式提出「台灣罕見疾病組織資料庫」的設置許可申請。

今年度，本會受日本東京大學醫科學研究所之邀，參加罕病團體交流暨生物資料庫座談會；在瞭解各國發展生物資料庫的最新進展後，本會引以為傲的是，台灣罕見疾病組織資料庫幾乎與世界同步發展，期望全體罕病家庭能夠共同響應支持本計畫，並期待本資料庫能貢獻於台灣罕病研究。

### 2011年台灣罕見疾病組織資料庫收案狀況統計表

類別		人數 (n=40)	DNA	Plasma	Cell line	照片 人(張數)
性別	男性	26	26	238	20	9(53)
	女性	14	14	130	10	4(23)
病類	肝醣儲積症	1(1/0)	1	7	0	
	黏多醣症	2(2/0)	2	13	0	2(7)
	高雪氏症	5(3/2)	5	48	5	
	威爾森氏症	8(7/1)	8	80	6	
	先天性全身脂質營養不良症	1(0/1)	1	10	1	
	脊髓性肌肉萎縮症	1(0/1)	1	10	0	1(4)
	成骨不全症	4(1/3)	4	37	4	3(14)
	軟骨發育不全症	1(1/0)	1	8	1	1(3)
	鎖骨顛骨發育異常	1(1/0)	1	8	1	
	纖維性骨失養症	1(1/0)	1	10	1	1(10)
	假性軟骨發育不全	1(1/0)	1	4	0	1(7)
	馬凡氏症	2(1/1)	2	20	2	2(20)
	愛伯特氏症	1(1/0)	1	10	1	1(6)
	Prader-Willi氏症候群	5(3/2)	5	38	2	
	狄喬治氏症	1(1/0)	1	10	1	1(5)
CAH	5(2/3)	5	45	5		