

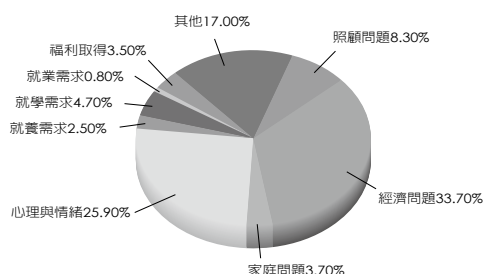


二、高風險家庭介入服務

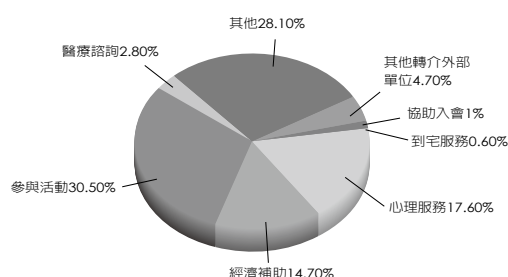
高風險罕病家庭是本會優先提供服務之對象，目前本會高風險家庭之定義為：1.原生家庭關係複雜、失功能；2.貧困、單親、隔代教養、獨居、遺棄、外配；3.其他家庭成員亦為身心障礙者或罕見疾病患者；4.負擔家計者失業、死亡、出走、重病、入獄服刑；5.家庭成員或案主有自殺傾向或自殺紀錄；6.個案病程發展快速。另針對外部資源取得有困難或無力解決本身所面臨困難亦為本會積極介入對象。

2012年共處遇高風險家庭250案，多數罕病家庭具多重需求，其資源缺乏造成家庭功能失調，今年度求助者以經濟需求(33.7%)為主，其次是心理與情緒需求(25.9%)，往年位居第二位的照顧問題，今年度則退居第三位，可見罕病家庭逐漸能運用資源解決照顧問題。目前已有177案達到結案目標(佔70%)，平均20週完成結案作業，其中有147案現階段問題已獲得協助及解決，11案個案不願接受服務或過世，另有19案因礙於本會資源不足轉由其他單位協助。

2012年高風險家庭需求分析圖



2012年高風險家庭處遇方式分析圖

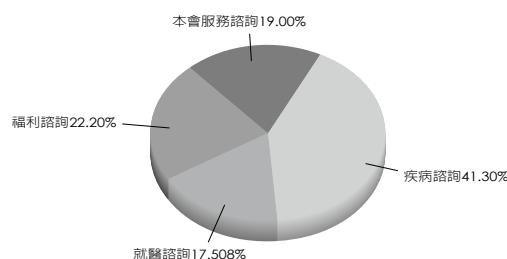


三、一般大眾諮詢服務

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2012年1月至12月共紀錄353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52.5%為罕見疾病、15.8%為疑似罕病、31.7%為非罕病。

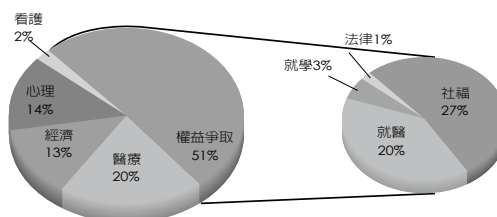
2012年一般大眾諮詢內容分析圖



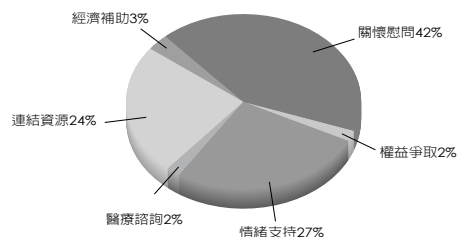
四、醫療弱勢病患服務

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，尚須面臨生活上不同挑戰。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32名患者，求助者以權益相關問題為主（51%），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。

2012年弱勢病患需求評估

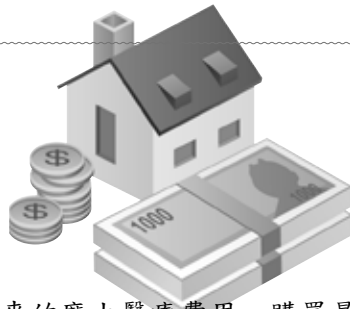


2012年弱勢病患服務內容





病友經濟補助



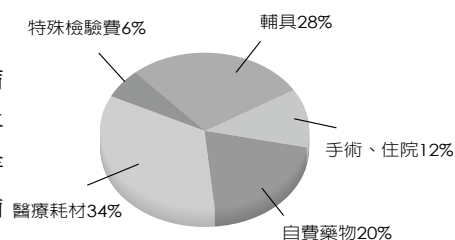
得知罹患罕見疾病的那一刻起，伴隨而來的龐大醫療費用、購買昂貴的醫療器材、甚至必須緊急自國外進口藥物，才能維持基本生命存續。而家庭照顧者常身兼主要經濟提供者，面對疾病來襲或突發事件，其相關開銷幾乎耗盡病友家庭所有的積蓄，經常有入不敷出、心力交瘁的局面。為了幫助身陷困境的罕病家庭醫療及生活等相關費用，亦解決病家因病程且疾病惡化所致長期之安養照護需求，本會陸續成立醫療救助、生活救助以及安養照護基金，籌募專款用以協助更多面臨困境的罕病家庭。

2012年度成果

一、醫療救助

本會於1999年設立「醫療救助基金」，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156件，金額為3,533,970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2012年12月底，已補助1,026人次，共26,598,975元。

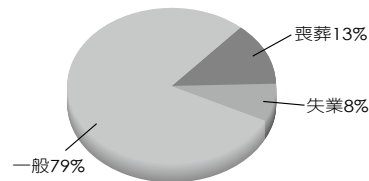
2012年醫療救助補助項目分析



二、生活救助

本會於2000年設立「生活救助基金」，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：生活急難救助、關懷慰問補助、喪葬補助、自立生活個人助理員，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190件共3,105,400元。自2001年實施至2012年12月底為止，共補助1,050人次，20,128,456元。

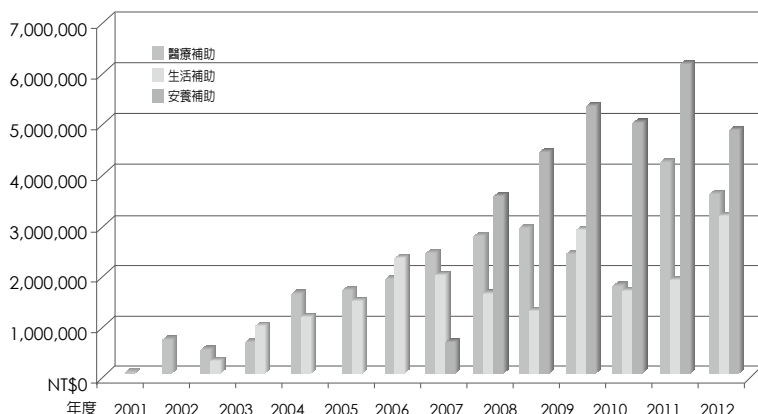
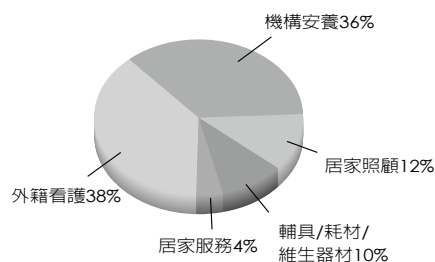
2012年生活急難救助申請原因分析



三、安養照護

本會2004年起設立「罕見疾病安養基金」，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，同時於2007年開始推展「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」。針對安養照護補助，本年度共補助81件計5,431,858元，主要用於外籍看護聘僱、入駐養護中心及護理之家之照顧費用等，自2005年實施至2012年12月底為止，已補助537人次，共35,002,853元。

2012年安養照護補助項目分析





個案故事

一路上有您相伴 牽手度過不孤單

「媽媽，我可以少吃一點沒關係，這樣就不用花那麼多錢。」軒軒的媽媽在電話那頭，用堅強的聲音轉述著十多歲大兒子說的話，但聽起來讓人格外心疼。

排行老二的軒軒，出生就被診斷出患有「多發性翼狀膜症候群」，此病徵為手腳有類似鴨子腳掌間的蹼狀、唇顎裂、肢體攣縮及脊椎側彎等狀況，因此軒軒從小就必須動脊椎手術，及隨著身高增長而更換脊椎調節器，即使媽媽為此忙得焦頭爛額，家中經濟亦不充裕，但她總是希望盡力提供軒軒應有的醫療資源。

軒軒爸爸原為臨時工，收入不甚穩定，後來找到一份正職工作，但因為此工作的關係需熬夜、飲酒，長期下來導致消化性潰瘍，醫生囑咐藥物已無法控制，經過休養數月過後，至今仍尚未完全復原，為了背負起家庭的經濟重擔，目前從事臨時工的工作，而原為家管的媽媽也找到一份工作時間可以配合照顧三個孩子們的小吃店工作，希望能夠多少貼補家計。

無奈，媽媽工作數天過後，店面無預警宣布關店，而媽媽領到的薪資也只有預期中的一半。面對這樣的生活困境，基金會提供一筆生活急難的費用，希望能夠幫助軒軒一家人度過這次的難關，也希望孩子們能無後顧之憂，可以順利成長、就學。軒軒媽媽除了感謝基金會提供的生活急難救助，也盡力繼續找工作，希望能夠有更多的能量來共同支撐這個家庭。



個案故事

心肝寶貝由我們一同陪伴

「盡做母親的責任，用最大的能力，陪伴他們平安長大～」，這是一位在困苦的經濟條件中獨立養育二名孩童的低收入戶母親，生活最大的期盼。在生育了一位注意力缺失症的女兒後，全家人原本開心的準備迎接男嬰（阿甘）的來到，但阿甘卻在出生的一個禮拜後被診斷罹患「阿拉吉歐症候群」，全家人從滿心的喜悅瞬間陷入烏雲籠罩之中！

「阿拉吉歐症候群」在台罹患率極低，患者出生後會有膽汁鬱積、先天性心臟血管疾病、骨骼結構異常、眼球角膜異常以及特殊的外觀等症狀，需要多方的評估檢查才可確定診斷，而肝臟移植可改善患者的肝功能及生長狀況，因此為了控制阿甘的病情，在長庚醫院醫師及諮詢師的關注及家長的努力奔波下，阿甘在2歲時接受了肝移植手術，雖然移植後，讓阿甘的病況獲得較多的控制，但身體的抵抗力仍較弱，所以每次只要一有病毒感染，阿甘的身體就會承受不住，阿甘媽媽就常須帶他至醫院就醫，情況嚴重時甚至需住院接受照護治療。在這樣奔波與勞心勞力的時候，打擊並沒有因此中斷，因為此時阿甘的父親卻提出了離異的要求，阿甘媽媽雖然心痛萬分但也不得不被迫接受。媽媽知道家有兩位特殊兒童要照顧需要花費很多的心力與費用，但陪伴小孩平安長大，是身為一個母親的責任，所以她決定堅強且勇敢的一肩扛起所有照護責任。

而為了照護身體常有突發狀況的阿甘及在校情緒易失控的姊姊，媽媽僅能從事低薪的臨時性工作並長期依靠低收津貼補助生活，微薄的經濟收入完全無法支付阿甘及姐姐的醫療費用，尤其是抵抗力弱的阿甘每一次的住院醫療及自費病房費用，更是需要媽媽四處奔波向親友借貸才得以支付。基金會在得知阿甘家的困苦狀況後，便於2010年起開始提供醫療補助，以支持阿甘在疾病治療下所需補充的營養品費用，而在這樣的經濟援助下，經濟窘迫狀況也終於稍微獲得一些緩解，阿甘媽媽肩膀上的擔子也不再如此的沉重。

對於基金會的支持阿甘媽媽相當的感激，也因為有基金會的協助才讓她在快到窮途末路時，感受到溫暖，讓他們一家一路走來並不孤單，感受到這個社會依舊是充滿著愛。



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。

2012年度成果

2012年度為加強本會服務的廣度，除原駐診的台大醫院、台北馬偕醫院、高雄附醫、中國附醫以及台中榮總之小兒遺傳及神經內科外，新增加台北醫學大學附設醫院小兒遺傳科、高雄醫學大學附設中和紀念醫院小兒神經科的門診服務，分別由3名遺傳諮詢人員協助之（各遺傳諮詢員駐點時間及醫院詳見本會網站，服務專區之「醫療服務」內之「遺傳諮詢」）。包含協助病友就醫、醫療福利諮詢等需求之滿足與資源連結，總計本年度遺傳諮詢服務共達2,125人次。

2012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)	84	915	133	159	1,291
中區服務 (人次)	4(1-6月)	360 (1-9月)	90(1-9 月)	73(1-6 月)	527(1-9 月)
南區服務 (人次)	18	165	38	86	307
總計	2,125人次				



個案故事

重新出發 從認識自己開始

小可從小就被診斷為肝醣儲積症第一型，從他有記憶起就被媽媽告誡不可以讓自己肚子餓太久、不可以吃太油、不可以吃糖，一天需要吃數次玉米粉，在爸媽的仔細照料下，小可與疾病和諧相處了14年。在國二這年例行的寒暑假返診，小可的抽血數值顯示疾病控制不佳，醫師關心的詢問近期飲食狀況或是生活節奏的改變，一聽到醫師詢問，小可立刻低著頭拒絕說話，直到醫師請小可媽媽先離開，讓他們單獨說話，小可才紅著眼睛哭訴：「我可以不要吃玉米粉嗎？為什麼家裡只有我一個人要吃？為什麼只有我一個人生病？」

少年不識愁滋味的青春孩子，總喜愛探索自我，總是敏感的發現自己與他人的不同，開始尋找生命價值與意義。小可的疑問，使專業人員知道是將疾病「正式介紹」給他認識的時候了。從「為什麼只有我一個人生病？」解答起，遺傳諮詢員慢慢地一步一步說明著什麼是基因、疾病如何遺傳、肝醣儲積症第一型究竟是什麼？為什麼不能餓肚子、以及飲食控制的重要性。

在解決一個又一個的疑問後，諮詢員看見小可收起眼淚，目不轉睛的看著桌上畫著遺傳模式的圖紙，認真的模樣讓我們知道他已經重新認識自己、認識疾病，不是以前表面遵循家長叮嚀內心卻有所抗拒的孩子。我們相信，經過遺傳諮詢後的小可，未來一定可以更加對自己負責、了解飲食調控的重要性。



▲遺傳諮詢員提供疾病相關訊息。



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。

2012年度成果

低蛋白食材補助

本會自2005年起，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。2012年持續辦理此方案，總計發出75份低蛋白食品抵用券，其中有50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，其次是楓糖尿症、戊二酸血症與瓜胺酸血症等，兌換食品包含低蛋白米、米果等。本方案自2005年起至今已提供652人次共達1,714,932元之低蛋白食品及食材。2013年本會將持續提供低蛋白食品抵用券補助；亦歡迎有需要的病友、家屬及相關醫護人員上網至youtube觀賞低蛋白食品製作教學，或來電索取光碟，洽詢專線(02)2521-0717分機153醫療服務組謝佳君組長。

營養資訊提供

營養諮詢方面，透過電話、電子郵件或門診等累計服務共362人次。另外，本會網站「服務專區」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。

今年搭配本會製作的「低蛋白食品製作教學光碟」於北部、中部各舉辦一場營養教室活動，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學習烹調訣竅。自2001年至2012年止，本會已舉辦42場營養教室活動，累計共有4,031人次參與。

2012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	112	149	101	362

管灌營養品補助

由於近年來物價上漲，營養品價格亦逐日增加，使得病友所需之營養品支出與日遽增，導致病家經濟負擔加重。有鑑於此，為了減輕家庭經濟負擔及照顧者的壓力，本會自2011年度起試辦管灌營養品補助方案，提供品項為亞培小安素（兒童使用）、安素（液狀一甜味）、安素涵纖、管灌安素及愛美力涵纖；2012年新增亞培健力體及益肺佳和桂格完膳營養素口飲、完膳營養品管灌配方、完膳營養素糖尿病配方，盼能透過實物給付，實際滿足病友需求，維持病友照顧品質。此方案以居家照顧且經濟狀況較為困難之病家為優先考量，本年度服務107人次，共有81個病友家庭受惠，相較於2011年服務68人次，大幅增加了39人次，總挹注經費為1,322,524元。



個案故事

營養、運動 雙管齊下

「營養師阿姨，我每天都有跑操場，可以多吃一點嗎？」面帶憨厚微笑的小華問。患有苯酮尿症的小華，需要限制蛋白質的攝取，儘管每天乖乖喝特殊奶粉，對於已成年的小華來說，一餐一碗飯並不能滿足他的胃。

小華熱愛運動，每天都會繞學校操場十多圈，享受流汗的快感，然運動過後的飢餓感，讓僅能吃蔬果及白飯的他常感到吃不飽，媽媽也對於無法解決飲食問題而苦惱。認識基金會之後，從營養諮詢獲得飲食控制的資訊，參加會內舉辦的營養教室活動，跟著老師學習烹調低蛋白食品，也與家長們交流照護心得。目前媽媽在飲食中多加了低蛋白米及多樣化蔬菜，既增加飽足感，又不超過所需的蛋白質攝取量。在最近的活動中，媽媽更是提供拿手菜一滷茼蒿、白蘿蔔，吃過的都說讚，其他家長紛紛請教秘方。看著小華的笑臉，相信不再有吃不飽的困擾了。

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	2012	小計
服務 食材	7	119	176	47					349
食物券				63	59	68	63	50	253
補助 金額	70,713	23,242	133,752	323,965	289,707	268,198	331,465	273,890	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，進一步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。

2012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2012年12月31日止共有41名罕病患者參與，其中有40名實際提供血液檢體以及醫療資訊，病類數共16種。另持續試驗案也於2012年12月申請通過，計畫有效日期至2013年12月22日止。

為符合行政院衛生署公告之「人體生物資料庫管理條例」，本會於2012年1月17日向衛生署提出「台灣罕見疾病組織資料庫」的設置許可申請，之後陸續針對衛生署之修正意見，召開數次倫理委員會，對於參與者同意書、商業運用利益回饋及資訊安全部分等相關文件進行修正；最後於2013年1月7日通過書面審查程序。接下來衛生署於2013年2月進行實地履勘審查作業。期待能夠順利通過實地勘查，並得到衛生署的許可申請，以感謝大眾之期待與鼓勵，進而能提升台灣罕見疾病研究並落實罕見疾病防治。

罕見疾病臨床試驗治療補助計畫

本會自2010年起受理台大醫院基因醫學部「罕見



▲罕見疾病組織庫履勘報告。

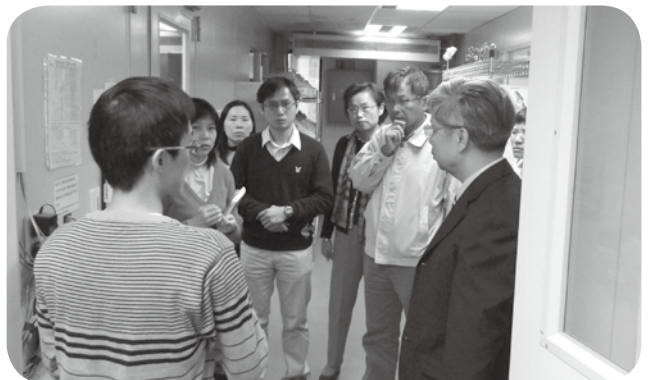
疾病芳香族L-胺基酸脫羧基酵素缺乏症(AADC)治療計畫」乙案，由於本案為台灣基因治療之首例，本會相當重視並謹慎規劃相關細節。

本計畫感謝長榮集團張榮發總裁的支持與贊助，使國內AADC病患得見曙光。本會將此捐助款項委託美國佛羅里達大學基因治療研究中心(Powell Gene Therapy Center)製造AADC症治療所需之病毒載體，再由本會捐助病毒載體予台灣大學醫學院附設醫院作為臨床試驗用途。今年度主要工作在病毒載體完成後之安全性測試，確保病毒載體在同樣儲存環境下的安全性及穩定性。

未來，若此臨床試驗計畫通過衛生署審查，預計嘉惠國內外20至30位AADC患者，為這些患者帶來新希望，同時也為基因治療寫下歷史紀錄。

先天代謝異常病患緊急救援網絡建置方案

為促進罕病研究與發展以及強化對罕病患者之醫療照顧，本會規劃建置罕見疾病防治網絡計畫，期望國內對罕病之照顧水準能與國際並駕齊驅，有鑑於



▲台灣罕見疾病組織資料庫實地審查。

此，經由多位罕病專家學者開會討論在先天性代謝異常病患的發病其照顧仍有改善空間，亟需建立發病期緊急照顧模式，此目標為本會今年度工作重點之一。

現階段台灣在先天性代謝異常病患的照顧已相當成熟，包含有機酸血症、胺機酸血症以及尿素循環代謝異常等，新生兒篩檢技術使得患者能早期被發現，再經由飲食控制，讓孩子免於腦部傷害的風險。然而在新生兒時期、飲食控制不佳或身體承受壓力的狀況下會出現急性代謝失衡的情況，意即嚴重酸血症，若無儘速治療，將可能導致永久的腦部傷害，嚴重者可能昏迷甚至死亡。在急性代謝失衡時，除執行一般血液透析外，若能夠更積極轉為進行1至2天的連續靜靜脈血液透析（CVVHD，continuous venous venous hemodialysis），讓病患在恢復期中能持續將有毒的代謝產物清除。但目前台灣施行連續靜靜脈血液透析並不盛行，主要困難是嬰幼兒專用的透析膜與血液迴路管不易取得；儀器也相當缺乏，醫院主要將儀器使用急性腎衰竭患者，一旦有成人患者占用，這期間罕病的小病友就無法使用。

為使罕病患者獲得最完整的治療，本會拋磚引玉率先購置了兩台多功能血液淨化機以及特殊耗材，於台灣南北兩地分別與台大醫院以及高雄榮民總醫院合作，期望將儀器捐贈給專業團隊管理，預計全年可提供15位先天性代謝異常疾病病友透析治療，並透過此儀器的運用，建置一套罕病代謝



▲多功能血液淨化機器。

異常緊急照護流程。

本著推動罕病醫學進展的精神，本會將持續關心最新治療進展，為台灣罕見疾病病患努力。

2012年台灣罕見疾病組織資料庫收案狀況統計表

類別		人數 (n=41)	DNA	Plasma	Cell line	照片 人(張數)
性別	男性	27	27	238	21	9(53)
	女性	14	14	130	10	5(29)
病類	肝醣儲積症TypeII	2(2/0)	2	17	1	
	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	1(6)
	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	



遺傳檢驗服務



由於罕見疾病確診困難，為協助罕病病患找出真正的致病原因，並可及早進行治療及預防工作，本會將推動國內遺傳檢驗與協助國外檢驗服務列為重點服務項目。自2011年3月國際代檢計畫由政府接手後，本方案自2012年轉型為「國際代檢協力方案」，持續服務更多需要國外檢驗的患者。除了國外檢驗，2009年本會開始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，而衛生署自2011年起補助部分遺傳檢驗項目，但因考量補助項目仍有不足，本會於2012年延續並增加國內檢驗補助項目及補助金額，提供政府未補助的公告罕病項目進行檢驗，以協助本土的遺傳檢驗技術提升，進而加速罕見疾病防治工作。

2012年度成果

國際代檢協力方案

本方案由原行政院衛生署國民健康局委託之「國際醫療合作代行檢驗服務方案」（以下簡稱國際代檢）於2012年轉型為「國際代檢協力方案」。

國際代檢協力方案提供公告罕見疾病以及列入本會服務疾病之檢驗協助、患者經濟協助及資訊提供。旨在避免罕病家庭因礙於語言、資訊、運送工具、經濟上的困難而影響進行國外檢驗的意願，進而增進其獲得正確診斷，達到罕見疾病防治的目標。方案成立之目的除增加疾病的確診率之外，亦增加與國外專業單位及研究機構交流的管道，有助於國內實驗室對罕見疾病檢驗技術之成熟與完備。

2012年本會協助6人次的罕病患者的檢體至美國

及歐洲進行疾病診斷的確認，讓病友可以對症下藥或對疾病的進展有更明確的掌握。而為了減輕家屬的經濟負擔，經本會評估經濟狀況不佳的家庭亦會提高補助比例到全額補助。2001年起至2012年底，本會共補助國際代檢費用4,704,998元，共422人次。

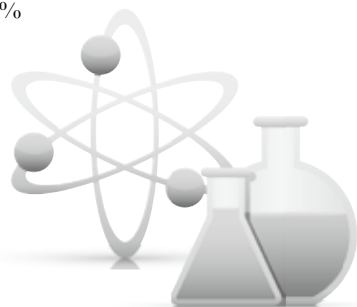
國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案

本會自2009年起，經過妥善完整地資料收集與評估後，開始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」之相關服務，以國內需求性較高且檢驗技術穩定、政府補助資源少之檢驗項目為目標。

自2012年起本方案擴大辦理從25項檢驗項目增加至95項，亦調整檢驗補助費用由原來補助之50%增加為80%，除原有之台灣大學附設醫院（胡務亮醫師實驗室）、彰化基督教醫院、基因飛躍生命科學實驗室等3間實驗室之外，又增加台灣大學附設醫院（分子遺傳實驗室）、台北榮民總醫院、臺北市立聯合醫院、林口長庚紀念醫院（李文益醫師實驗室、林如立醫師實驗室）、台中中山醫學大學附設醫院、高雄醫學大學附設紀念醫院等國內10間實驗室。2012年度共補助2,450,054元，323位為疑似罕見疾病之個案，其中有81位個案透過本方案確診為罕見疾病患者。累計本方案自2009年至2012年，共補助464位個案，其補助金額為2,772,164元。

本年度增加檢驗項目及補助額度後，許多病友家庭以及醫療單位都很感謝基因會的協助，除了減輕病友經濟負擔，透過本方案亦整合了國內重要的遺傳檢驗項目及實驗室，對於台灣發展遺傳檢驗有整體性的貢獻，也提高了服務品質。

自2013年起本方案將持續增加補助的檢驗項目，由原來的95項增加至144項。為避免經濟弱勢患者因無力支付20%之檢驗自付額而無法進行檢驗，在送檢前填妥自付額補助申請書，經本會審查後，將提供低收入戶個案20%自付額之經濟補助。方案相關補助辦法及詳細作業流程，請見本會網站「服務專區」之「醫療服務」。





編號	檢驗機構	檢驗項目	受檢人數	確診人數
1	臺大醫院	13	53	23
2	基因飛躍實驗室	15	51	16
3	彰化基督教醫院	9	31	10
4	林口長庚紀念醫院	35	32	6
5	中山醫學大學附設紀念醫院	4	19	7
6	臺北市立聯合醫院	13	19	10
7	台北榮民總醫院	17	118	9
8	高雄醫學大學附設紀念醫院	1	0	0
	合計	107	323	81

年度	案件数	案件價值 (NT\$)
2009	11	27,600
2010	70	180,240
2011	60	114,270
2012	323	2,450,054

確診好幫手 家長免煩惱

對罕見疾病家庭而言，尋找一個正確的病因或病名是相當重要的，可以做為未來照顧孩子及家人的基礎，所幸科技卓越發展以及醫師診療技術的提昇，罕病患者獲得確診的時程也愈來愈快速，基金會也將持續努力，確保每位罕病患者都能獲得正確診斷並得到適切的醫療介入。



生育關懷服務



傳宗接代是天下父母心之所嚮，對於罕病病患本身或者家庭而言，生育健康的下一代更是莫大的心願。因此本會於2006年起規劃辦理「罕病家庭生育關懷補助辦法」，期望藉由提供生育關懷的過程，協助其懷孕前的遺傳諮詢、懷孕時的產前檢驗、出生後的新生兒篩檢等必要之協助，不斷地進行罕見疾病的宣導及教育工作，藉由早期發現早期治療，以降低疾病對於罕病患者及其家屬的衝擊與傷害。

本會生育關懷補助辦法於懷孕前、中及分娩後針對申請人需求提供遺傳諮詢、關懷訪視、陪同產檢、孕補品、慰問金暨新生兒篩檢補助及新生兒用品提供等服務，與罕病家庭共同關懷新生命的成長過程。本方案自開辦以來已提供264人，計314人次服務，總補助金額為2,687,671元。

2012年度成果及歷年服務分析

本年度此方案持續辦理，並增加補助新生兒篩檢之費用550元，為罕見及遺傳疾病防治與教育宣導來努力。2012年1月-12月止，共補助73人次，金額為750,668元，申請病類分別為威廉斯氏症、脊髓性肌肉萎縮症、小胖威利、迪喬治氏症、紫質症等等，合計35種疾病。本年度所補助的73名準媽媽中，延續2011年者，共有18位；經由會內轉介12位，主動申請有61位；按行政區劃分，北部總會受理56案，中辦6案及南辦11案。

本方案自2006開辦以來共264件申請件中，依照疾病原因可分類為單基因異常疾病共212件、多基因或不明致病原因疾病共14件、染色體異常共35件、粒線體異常疾病共3件。其中，申請人自身即為罕病患者有29人，與病友為夫妻或未婚夫妻關係者有18人、為親子關係者有212人、為手足關係者有5人；其施作羊膜穿刺或絨毛膜取樣檢驗者有215人，而據施作產前遺傳診斷的統計資料來看(2009-2012年間)，單基因異常疾病者受檢率為79%，多基因或不明致病原因疾病受檢率為46%、染色體異常受檢率為78%、粒線體異常疾病受檢率為100%。

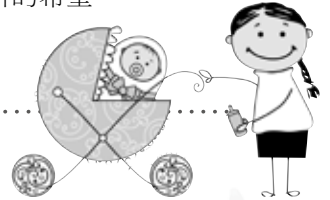
在264件申請案中，有16位申請人因各自的生育計畫考量而選擇終止妊娠，比例約占6%。

孕育個健康寶寶是每對父母親的最大心願，而有計畫地做好懷孕前的各項準備及產檢規劃則非常重要，期盼因新生命的到來而有了新的希望。



個案故事

重視產檢 好孕連連



秀秀出生時，全身癱軟，輾轉就醫檢查，才知道原來罹患了脊髓性肌肉萎縮症(SMA)，沒幾個月大，就因為嗆奶、肺炎而導致心肺功能衰退，從那時開始，秀秀再沒離開過病床、呼吸器及鼻胃管。

生下秀秀隔年，秀秀媽媽便無預警的懷了孩子，當時我們提供脊髓性肌肉萎縮症的疾病諮詢與相關生育規劃，建議先找出秀秀及父母的基因檢驗報告，再協助媽媽進行產檢，最後順利生下健康女嬰，秀秀媽媽也因此了解產檢的重要性；2012年，秀秀媽媽再次懷孕，便主動尋求本會服務，秀秀媽媽說，這些年秀秀的狀況漸漸變差，丈夫有聽障且差點中風，她努力維持家庭與生活，在很辛苦的時候還有我們一路的幫忙，讓她對未來可以有更多的盼望，她很感恩，更希望能生下健康的孩子。

懷胎十月是個漫長的等待，時而喜悅時而煩憂的心情，相信是許多準媽媽的寫照，得知秀秀媽媽在年底順利生產，對於產檢時已經知道寶寶是脊髓性肌肉萎縮症帶因者，也能放下心中的不安，因為帶因者和一般人一樣並不影響健康。其實罕病家庭只要在計劃生育時，多多重視產檢及相關遺傳診斷檢驗，迎接健康的下一代，也可以充滿信心！

歷年生育關懷補助方案執行成果統計圖

