



病簡易復  
發行記者  
且適當的  
反減緩病  
，並減輕

**3月13日**  
2010螢火蟲心靈電  
影院正式登場



**4月2日**  
本會曾副董受邀至北  
京清華大學進行罕病  
團體經驗交流演講



**5月1-2日**  
舉辦第二屆罕見疾病青少  
年人際成長體驗營活動



**5月2日**  
台科大EMBA/EDBA校友會  
舉辦「罕見的搖擺」慈善  
爵士音樂會，並邀請病友  
前往欣賞



**7月12日**  
10螢火蟲家族  
活動」，約150



**7月14日**  
國際獅子會捐贈本會服務專  
車一部、咳嗽機3台以及輪椅  
4部



**7月24-25日**  
本會南部辦事處舉辦第  
一屆手足成長營



**8月1-2日**  
舉辦「南區2010螢火  
蟲家族暑期病友旅遊活  
動」約150人一同出遊



法鼓山  
獎一個

**9月25日**  
本會榮獲第二十屆  
醫療奉獻獎團體獎殊榮



**10月20日**  
拜會衛生署和健保局  
長官，爭取罕病優先  
納入使用居家呼吸器  
之對象



**10月30日**  
召開二代健保修法說明會，  
邀請各病友團體代表與會



**11月2日**  
本會與聯廣人文藝術基金會  
合辦2010「因為有你 愛不  
罕見」公益廣告首播記者會



**12月10日**  
國際醫療合作代行  
果發表」記者會



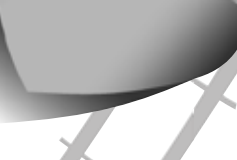
**12月6-21日**  
與中國廣播公司共同辦理  
「擁抱希望傳送愛」愛心義  
賣活動



**12月11日**  
張老師文化「微笑天使專案  
」，贈送本會3,523套書籍



**12月21-24日**  
曾副董赴北京參加  
「關注罕見疾病研討  
會」，進行台灣罕見  
疾病倡議的經驗分享





# 直接服務總覽

基金會創立初期是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、就學、就業、照顧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的直接服務概況作一個整體性的描述，讓大家能夠有更清楚完整的輪廓。

## 2010年度成果

今年服務211種病類，新增病友349名，總服務人次達3,556名（含307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。

### 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7,391人次，方案性服務包含經濟補助、生育關懷服務、到宅服務、心理衛生服務、復健服務等，其中以心理服務(52.3%)最高，足見罕病家庭對心理服務需求日漸增加，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(51.1%)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(58%)為主，其他行政聯繫(16%)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。

2010年直接服務內容統計表

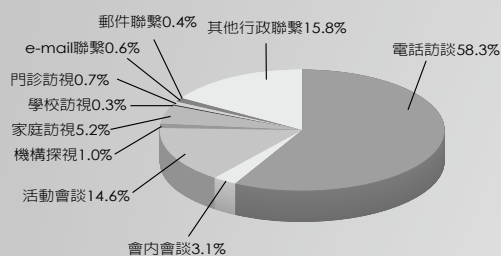
方案性服務成果

|     | 經濟補助 | 生育關懷 | 到宅關懷 | 醫材與輔具 | 復健服務 | 心理衛生 | 心理諮商 | 獎助學金 | 小計    |
|-----|------|------|------|-------|------|------|------|------|-------|
| 人次  | 309  | 49   | 298  | 103   | 58   | 973  | 221  | 274  | 2,285 |
| 百分比 | 13.5 | 2.1  | 13.0 | 4.5   | 2.5  | 42.6 | 9.7  | 12.1 | 100   |

個案式服務成果

|     | 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  | 2,610 | 402  | 76   | 283  | 274  | 126  | 10   | 71   | 1,235 | 19   | 5,106 |
| 百分比 | 51.1  | 7.9  | 1.5  | 5.5  | 5.4  | 2.5  | 0.2  | 1.4  | 24.1  | 0.4  | 100   |

2010年服務方式分析圖



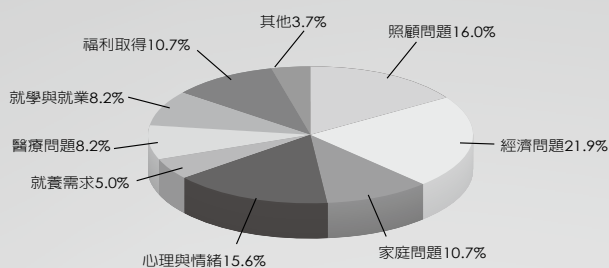
### 二、高風險家庭介入服務

高風險罕病家庭是本會優先提供服務之對象，目前本會高風險家庭之定義為：1.原生家庭關係複雜、喪失功能；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者亦為本會積極介入之對象。

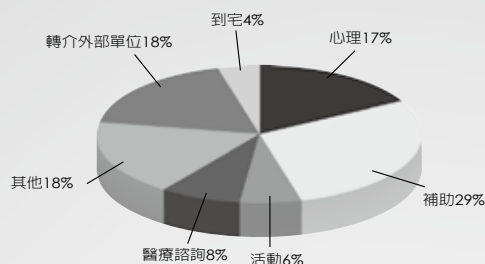
2010年共處遇高風險家庭37案，其中以經濟需求(21.9%)為首，其次是照顧問題(16%)及心理與情緒需求(15.6%)等，多數罕病家庭具多重需求，其資源缺乏造成家庭功能失調。為使高風險家庭中的病友獲得完善的家庭照顧，本年度以經濟協助(29%)為主要處遇方式，並搭配資源連結、醫療諮詢、關懷支持、就學或就業協助等，期能提昇家庭功能，進而達到照顧罕

病病友為目標。目前已有23案達到結案目標，其中有19案現階段問題已獲得協助及解決、3案個案不願接受服務或過世，另有1案因礙於本會資源不足轉由其他單位協助。

2010高風險家庭需求分析圖



2010高風險家庭處遇方式分析圖

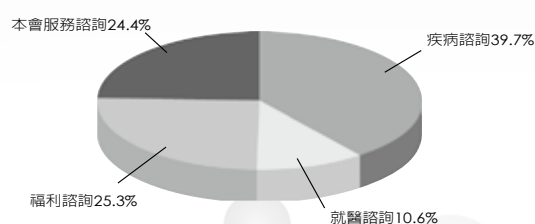


### 三、一般大眾諮詢服務

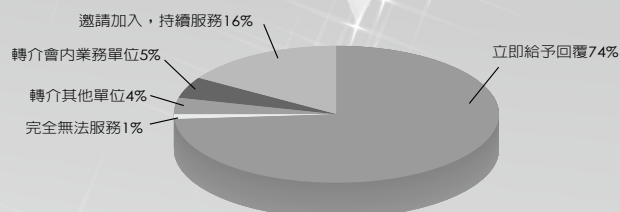
由於一般社會大眾逐漸重視罕見疾病防治的議題，本會亦提供各界的諮詢服務，諮詢對象包含一般民眾、醫療院所以及疑似罕病之病友或家屬等。累計2010年1月至12月共紀錄487筆諮詢案件，分析諮詢內容中大多屬疾病資訊的徵詢，其次為相關福利諮詢，所諮詢的疾病約有57.8%為罕見疾病、9.1%為疑似罕病、33.1%為非罕病。

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，使罕病防治成為全民運動。

2010年一般大眾諮詢內容分析圖



2010年一般大眾諮詢服務處遇概況分析圖



### 個案故事

## 多重資源即時介入 罕病家庭不孤單

罹患皮爾羅賓氏症的小捷，出生後即發現四肢肌肉僵直、活動力低，同時有呼吸、餵食及視力等多方面缺損，病況複雜、照顧不易，讓身為新手父母的小捷爸媽，少了一份應有的喜悅卻多了責任及內心的惶恐不安。小捷抵抗力弱，經常因感染進出醫院，多重複雜及未知的病況，讓她的父母不僅是心疼、對其未來更是感到不安，兩人經歷掙扎後決定共同面對困境、調整生活模式，讓媽媽專心照顧小捷，家中經濟則由從事工廠作業員的爸爸一肩扛起。

日漸長大的小捷每日需依賴製氧機、抽痰機、超音波噴霧器、血氧濃度監測器…等多項醫材方能穩定病況，家中經濟狀況實無法負擔龐大的醫療器材費用。本會社工員得知小捷家的狀況後，立即提供會內「醫療器材與輔具轉介方案」，第一時間借用二手醫材給小捷使用，讓爸媽不須再四處奔走尋找合適的儀器，也讓寶貝的病況能趨於穩定。

近一歲的小捷體重實在過輕，營養明顯不足、影響身體功能發展，醫師建議使用高營養奶粉以協助營養補充，然其費用高昂，長期使用又是一大負擔，於是本會主動提供部份補助，以減輕經濟負擔。同時連結本會中辦在宅關懷服務到家指導復健技巧，期望小捷的發展能迎頭趕上。而在顎裂方面，社工亦轉介羅慧夫基金會協助連結顱顏中心及聽力評估資訊，多方資源注入讓爸媽安心許多，也讓他們面對未來更有信心，能以樂觀希望的心情度過每一天。



# 病友經濟補助

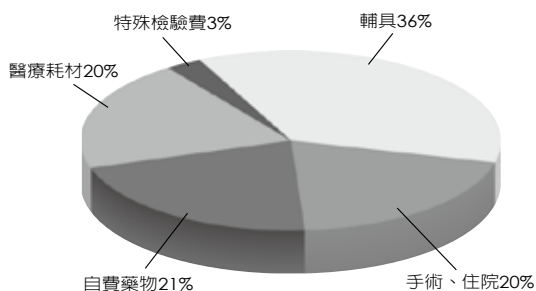
罕見疾病的侵襲，幾乎耗盡病友家庭所有的積蓄，以支付醫療費用、購買昂貴醫療器材、甚至必須緊急自國外進口藥物，才能維持基本生命存續。而家庭照顧者常身兼經濟提供者，面臨疾病來襲或突發的事件，經常發生入不敷出、心有餘而力不足的局面。為了幫助身陷困境的罕病家庭醫療及生活等相關費用，並解決病家因病程長且疾病惡化所致長期安養照護需求，本會陸續成立醫療救助基金、生活救助基金以及安養照護基金，籌募專款用以協助更多面臨困境的罕病家庭。

## 2010年度成果

### 一、醫療救助基金

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110件，金額為1,730,579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2010年12月底，已補助721人次，共18,900,211元。

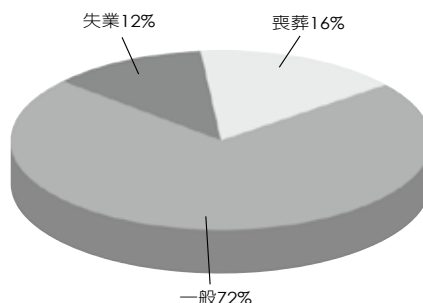
2010年醫療救助補助項目分析



### 二、生活救助基金

本會於2001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。主要補助項目包括：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116件1,626,293元。自2001年實施至2010年12月底，共補助737人次，15,187,043元。

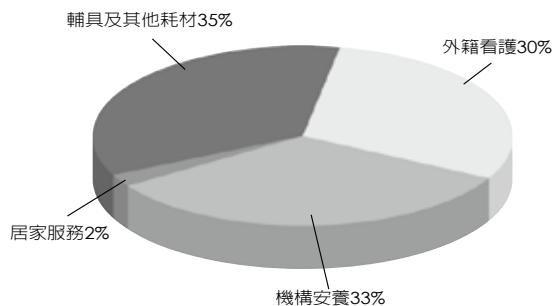
2010年生活急難救助申請原因分析



### 三、安養照護基金

本會於2004年籌募「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」。針對安養照護補助，本年度共補助83件計6,096,008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2010年12月底為止，已補助370人次，共24,770,682元。

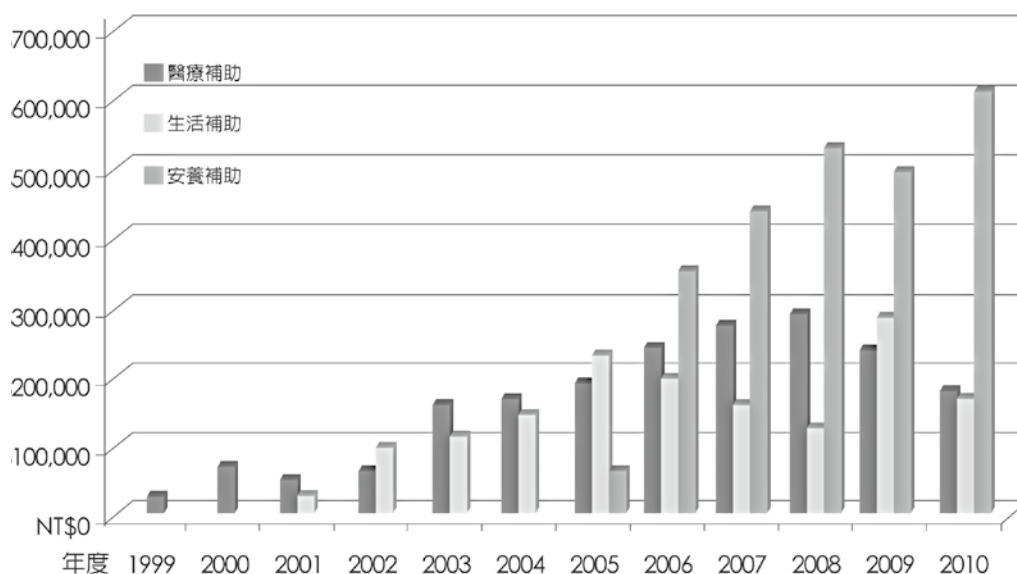
2010年安養照護補助項目分析





歷年罕見疾病經濟補助成果一覽表

|      | 1999   | 2000    | 2001    | 2002    | 2003      | 2004      | 2005      | 2006      | 2007      | 2008      | 2009      | 2010      |
|------|--------|---------|---------|---------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| 醫療補助 | 30,164 | 668,428 | 472,201 | 613,489 | 1,573,173 | 1,640,195 | 1,860,759 | 2,375,374 | 2,709,418 | 2,871,101 | 2,355,330 | 1,730,579 |
| 補助人次 | 2      | 24      | 21      | 25      | 34        | 55        | 58        | 75        | 92        | 99        | 126       | 110       |
| 生活補助 |        |         | 248,200 | 938,500 | 1,110,500 | 1,425,500 | 2,276,600 | 1,931,620 | 1,573,330 | 1,227,470 | 2,829,030 | 1,626,293 |
| 補助人次 |        |         | 8       | 29      | 39        | 44        | 77        | 82        | 79        | 81        | 183       | 116       |
| 安養補助 |        |         |         |         |           |           | 613,480   | 3,489,117 | 4,362,200 | 5,268,420 | 4,941,457 | 6,096,008 |
| 補助人次 |        |         |         |         |           |           | 12        | 50        | 58        | 81        | 86        | 83        |



## 個案故事

## 減緩經濟重擔 展開笑顏迎挑戰

小嫻是罹患進行性肌肉骨化症的患者，發病至今已近20年了，認識小嫻的人都會被她幽默的個性給吸引住。以樂觀的心態來迎接人生中未知挑戰的小嫻，很難想像她也曾度過艱苦、否認、抗拒的時期，但現在的她認為自己有權力選擇人生如何度過，因為罹病是沒人能預期的，與其選擇自怨自艾的消極度日，倒不如坦然地面對人生，用自己的一絲絲力量感染更多的人，讓生活過的精采。

因家人需工作無暇照顧，幾年前小嫻入住護理之家，照顧費用所費不貲，幸有母校德光女中及趙可式教授等愛心人士協助此費用。經民意代表轉知小嫻之需求，即由會內社工進行電話訪視並協助申請安養補助，以減輕小嫻家計負擔。而小嫻目前使用的自備特殊電動床，因年代久遠而需汰換，目前社工亦著手協助尋求病床資源，幫助其無後顧之憂安心入住。

小嫻說，因為來自社會上愛的力量，將她從自卑的深淵中救起，察覺身邊許多需要被關心的人，也讓她反思自己，怎麼可以辜負大家的好意。因此她選擇用樂觀、積極的生活態度，來迎接未來任何一個艱困的挑戰，同時也希望這樣的生命歷程與心態能感染大家，用自己的力量去體驗豐富人生。



# 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有最即時、完整的認識，也達到遺傳諮詢的積極目的。

## 2010年度成果

2010年本會持續派駐4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、高雄醫學大學附設中和紀念醫院、成大醫院及高雄榮總等醫學中心之小兒遺傳及神經內科門診進行協助（各遺傳諮詢員駐點時間及醫院詳見本會網站，病友福利專區之「諮詢員駐點服務」），以協助病友就醫、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2,610人次。

2010年遺傳諮詢服務統計表

| 項目           | 病房探視 | 電話諮詢  | 電子郵件<br>與網站留<br>言板 | 醫院門診 | 小計    |
|--------------|------|-------|--------------------|------|-------|
| 北區服務<br>(人次) | 138  | 1,107 | 111                | 228  | 1,584 |
| 中區服務<br>(人次) | 10   | 310   | 247                | 50   | 617   |
| 南區服務<br>(人次) | 10   | 234   | 96                 | 69   | 409   |
| 總計           | 158  | 1,651 | 454                | 347  | 2,610 |

### 個案故事

## 遺傳諮詢解疑惑 罕病家庭生信心

翔翔出生三天後因為昏睡、呼吸急促、血壓下降、血液中乳酸與血氨過高，住進加護病房，經過抽血檢驗後，疑似罹患了白胺酸代謝異常，此病是由於體內無法合成酵素來分解白胺酸(Leucine)，以致體內堆積有害人體的有機酸，導致血氨值攀升，進而影響到患者的健康或生命，需給予特殊配方奶粉、飲食及藥物控制。由於目前國內沒有檢驗機構可進行代謝白胺酸酵素的定量分析，所以只能將翔翔的皮膚細胞送至荷蘭做酵素檢驗，並同時藉由血液檢體確認是否有致病基因。

遺憾的是，翔翔的病程進展太快，來不及獲得確切診斷時便已離開人世，寶貝短暫的生命令父母悲痛萬分，但隨之而來的是疑惑與不安：「產前檢查結果一切正常，生產過程也相當順利，為什麼孩子會得到致病的基因？夫妻雙方家族都沒有這疾病的小孩啊？」

本會遺傳諮詢員安撫家長的情緒後，詳細地向家長解釋疾病遺傳的模式與疾病發生的原因，此疾病為體染色體隱性遺傳疾病，患者的父母會各帶有一個隱性的致病基因，因為是帶因者所以不會發病，但若父母身上所帶的致病基因都同時遺傳給小孩，小孩便會罹病。翔翔的酵素檢驗報告顯示體內確實缺乏代謝白胺酸的酵素，基因檢驗報告亦顯示翔翔有兩個致病基因。進一步比對與爸媽血液中的DNA後，發現一個致病基因來自爸爸，而另一個致病基因缺陷雖無法比對到媽媽的DNA，但突變仍可能發生在媽媽的卵子中或是翔翔自己的基因突變。這樣的解釋也讓他們夫婦倆著實放下心中的大石。

確認翔翔的基因變異後，檢驗的報告可以作為翔翔爸媽生育下一個寶貝的準備依據，藉由產前檢驗檢測胎兒是否罹病，仍可擁有健康的寶寶。經過我們的解釋，爸媽的心情安定不少，並能夠完整地理解此疾病。翔翔罕見小寶貝雖已不在身邊，但他的生命讓父母更緊密地聯結在一起，相信在專業人員的協助之下，父母一定會更有勇氣去面對未來，並再度期待家中的新生命。

# 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。」

## 2010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。2010年持續辦理此方案，總計發出101份低蛋白食品抵用券，其中有68位病友實際兌換所需要的食品，如低蛋白米、麵條、米果及巧克力等的低蛋白食品。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539人次共達1,109,577元之低蛋白食品及食材。

此外，為擴大對於先天代謝異常患者的服務層面，解決家長們烹調的疑問，本會今年特別製作「低蛋白食品製作教學光碟」，邀請專業廚師及營養師示範如何烹調低蛋白食品，與如何以現有食材製作出美味的低蛋白餐點，希望藉由具體實作的影片示範教學介紹，家長們可以學習烹調訣竅，協助病友在限制飲食中獲得美味。

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402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。2011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網站；也歡迎有需要的病友、家屬及相關醫護人員索取低蛋白食品製作教學光碟，可洽詢02-2521-0717分機153醫療服務組謝佳君營養師。

2010年營養諮詢服務統計表

| 項目   | 電話諮詢 | 醫院門診<br>營養諮詢 | 電子郵件<br>留言板 | 總計  |
|------|------|--------------|-------------|-----|
| 服務人次 | 179  | 178          | 45          | 402 |

## 個案故事

### "食"在多樣化 快樂樂長大

小文在出生後經由新生兒篩檢診斷為苯酮尿症，需終身進行低蛋白飲食控制，對當時還三代同堂的小文爸媽來說，要兼顧家中長輩和小孩的飲食均衡，是很傷腦筋的問題。但小文爸爸並不因困難而放棄或放鬆對孩子的飲食控制，仍配合醫師跟營養師的建議，給予適當的低蛋白飲食，並培養他喝特殊奶粉的習慣，每日3-4杯。小文稍大後，更教導他認識食物種類與蛋白質含量等，希望他能夠自行辨別可吃與不能吃的食物。小文爸媽也配合孩子開始吃素，並盡量避免吃豆類食物，希望讓小文不覺得自己和家人不一樣，而能漸漸的接受低蛋白質的飲食。

隨著小文年齡的漸長，他對食物的好奇與渴望漸增，再加上成長所需而增加食物的營養量及多樣性，正當爸爸苦惱著該如何從有限的食材中進行變化時，剛好收到基金會提供的「低蛋白食品抵用券」，從多樣的低蛋白主食及點心中，挑選了幾樣適合小文食用的產品。小文爸爸將兌換的低蛋白米與白米混合進行烹煮，不但降低了米的蛋白質量，也讓小文可跟大家一樣大口大口的吃飯又有飽足感；另外又挑選了低蛋白餅乾與巧克力，讓小文可以跟同年齡的小朋友一樣，想吃零食時，也有零食可吃，滿足了吃零食的慾望。

除此之外，小文爸爸積極研發新菜色，舉凡三杯菇、咖哩燴飯、地瓜煎包等樣樣不輸市面販售的餐點。爸爸在得知基金會今年出版了「低蛋白食品製作教學光碟」後，對於影片中低蛋白料理感到非常期待，對愛研究食譜的他而言，這將會是一大利器。爸爸說，相信這片光碟可以提供他不同的靈感，可從中學習新料理，也可加以變化，烹調出更多孩子喜愛的美食。

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    | 小計        |
|----------|--------|--------|---------|---------|---------|---------|-----------|
| 服務<br>人次 | 食材     | 7      | 119     | 176     | 47      |         | 349       |
|          | 食物卷    |        |         | 63      | 59      | 68      | 190       |
| 補助<br>金額 | 70,713 | 23,242 | 133,752 | 323,965 | 289,707 | 268,198 | 1,109,577 |



# 罕病防治規劃推動

除了協助罕病患者獲得醫療照顧及滿足需求外，本會更期望將罕病防治的概念推廣至一般社會大眾，真正落實避免疾病的再度複製。基於此，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」的工作目標，分階段之目標與工作項目逐年完成。目前所執行的主要工作包括：國內遺傳檢驗補助、罕見疾病生物檢體資料庫(Tissue Bank)以及補助國內臨床試驗計劃等，除此之外，2010年本會在財團法人永齡健康基金會的專案補助下，與中華民國人類遺傳學會合作，共同結合預防醫學的概念，進行罕見暨遺傳疾病的防治宣導，期望透過這些工作，達成強化國內遺傳檢驗機制、促進罕病研究與相關臨床試驗、以及罕見疾病及早預防與治療等重要目標。

## 2010年度成果

### 建置台灣罕見疾病組織資料庫

本會罕見疾病組織庫建置計畫已於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2010年12月31日止共收案31名，病類數共13種。另於中國醫藥大學附設醫院的組織資料庫計劃持續試驗案也於2010年11月申請通過，計劃有效日期將至2011年12月21日止。

本會亦依據行政院衛生署2010年2月3日公告之「人體生物資料庫管理條例」及本會的「台灣



▲罕病組織資料庫管理委員會，為資料庫安全性嚴格把關

罕見疾病組織資料庫設置要點」，分別成立罕見組織資料庫管理委員會及倫理委員會；前者設有委員7人，負責組織資料庫的建置規劃與運作決策，後者設有委員9人，則負責審查、諮議及監督相關的倫理法律議題。另外，為維護本會組織庫資訊資產之機密性、完整性及可用性，並保障參與個案資料隱私之安

全性，目前本會與中研院BioIt部門共同擬定組織資料庫之資訊安全規範及相關標準作業程序。

且對於未來使用組織庫的檢體與資料所可能產生的商業運用利益，也將依照衛生署公告之利益回饋辦法訂定，期許為罕病病友社群爭取適當程度的回饋與最大的權益。

本案自收案以來，陸續接獲罕病病友的詢問，紛紛表達對罕病研究的支持。為使本案能符合政府法規並順利推展，本會將持續努力，也感謝各界的支持。



▲罕病組織資料庫管理委員會，建構罕病防治機制

### 基因遺傳預防醫學推展

罕見疾病與基因遺傳的關係密不可分，自本會成立以來，即以罕見疾病防治為工作重點，除了向罕見疾病家屬及病患宣導遺傳疾病的概念外，更擴及社會大眾的預防工作，為了讓全民更了解罕見疾病及預防醫學的重要性，本會結合永齡健康基金會及中華民國人類遺傳學會的資源，在2010年共同辦理(一)個人化預防醫學宣導教育計畫；(二)罕見疾病醫學夏令營；(三)製作「認識遺傳疾病暨個人化醫學宣導影片」。

個人化預防醫學宣導教育方面，於2010年3月起分於台南、台中及花蓮針對醫師、護理人員及相關醫療人員，舉辦5場「2010 個人化醫學臨床應用研討會」，與會的人員共348人，這5場研討會的參與者除了臨床醫護人員外，亦有許多醫學系及護理系的教授主動參與，並有多位醫院的高階主管相繼報名參加，並在研討會上積極地探討個人化醫學議題，由此不難

發現學校教育及臨床醫院對於個人化預防醫學醫療趨勢的重視程度。

罕見疾病醫學夏令



▲透過可愛的玩偶與有趣對話，宣導遺傳疾病與個人化醫學



營方面，本會在2010年7月盛夏與台中中山醫學大學、台北醫學大學、台南成功大學及台北陽明大學共同舉辦4場，總計



▲罕見疾病醫學營，灌輸學生罕病新知

參與的大學生與高中生共有500多名。活動中邀請專家介紹基因的奧秘，包含基因與遺傳、癌症及藥物過敏的關係。接著由遺傳專科醫師淺介罕見疾病，希望大家有初步的認識。最後邀請罕病病友立偉、淑惠及瓊玉現身說法，透過歌聲與分享生命歷程讓學員瞭解生命價值與可貴。活動結束前，本會醫療服務組遺傳諮詢員介紹家族譜的繪製，並特別安排學員們分組比賽，依照虛擬的家族故事繪製家族譜，學員們使出渾身解數合力完成，相當有成就感。

認識遺傳疾病暨個人化醫學宣導影片方面，基金會希望藉由簡單易懂的概念陳述，使民眾瞭解基因與健康的相關性，進而重視預防醫學與個人化醫療，影片的內容為1.基因的基本概念2.基因與遺傳疾病的關係3.如何防治遺傳疾病4.基因與癌症的關係5.藥物過敏與基因的關係。歡迎有興趣的相關領域人員索取，可洽詢02-2521-0717分機151醫療服務組林雅玲組長。

### 罕見疾病臨床試驗治療補助計畫

本年度受理台大醫院基因醫學部「罕見疾病芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏症(AADC)治療計畫」乙



▲胡醫師(左一)曾醫師(左二)與AADC家屬合影

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，於2010年6月29日及12月15日第四屆

第十及十一次董、監事聯席會議決議同意，由林炫沛董事、曾敏傑董事、陳莉茵董事、王慧綾律師、及陳垣崇董事組成AADC專案委員會，協助本案之專業審查。

目前該專案委員已針對計畫書、受試者同意書相關內容、基因治療病毒製作公司之合作對象及安全性等內容進行三次專家會議，我們期望藉由此會議為病患治療權益與安全把關，也希望能全力促成此先驅計畫，造福所有的AADC患者。

### 2010台灣罕見疾病組織資料庫收案狀況統計表

| 類別 |                  | 人數 | DNA | Plasma | Cell line | 照片人(張數) |
|----|------------------|----|-----|--------|-----------|---------|
| 性別 | 男性               | 18 | 18  | 165    | 14        | 9(53)   |
|    | 女性               | 13 | 13  | 120    | 9         | 4(23)   |
| 病類 | 黏多醣症             | 2  | 2   | 13     | 0         | 2(7)    |
|    | 高雪氏症             | 5  | 5   | 48     | 5         |         |
|    | 威爾森氏症            | 6  | 6   | 60     | 4         |         |
|    | 脊髓性肌肉萎縮症         | 1  | 1   | 10     | 0         | 1(4)    |
|    | 成骨不全症            | 4  | 4   | 37     | 4         | 3(14)   |
|    | 軟骨發育不全症          | 1  | 1   | 8      | 1         | 1(3)    |
|    | 纖維性骨失養症          | 1  | 1   | 10     | 1         |         |
|    | 假性軟骨發育不全         | 1  | 1   | 4      | 0         | 1(7)    |
|    | 馬凡氏症             | 2  | 2   | 20     | 2         | 2(20)   |
|    | 愛伯特氏症            | 1  | 1   | 10     | 1         | 1(6)    |
|    | Prader-Willi氏症候群 | 2  | 2   | 15     | 0         |         |
|    | 狄喬治氏症            | 1  | 1   | 10     | 1         | 1(5)    |
|    | CAH              | 4  | 4   | 40     | 4         |         |





# 遺傳檢驗服務

由於罕見疾病確診困難，為協助罕病患者找出真正的致病原因，並可及早進行治療及預防工作，本會將推動國內外遺傳檢驗服務列為重點服務項目。自2001年起本會接受衛生署國民健康局委託作為「國際醫療合作代行檢驗服務」單一窗口，負責建立台灣罕見疾病國際檢體外送管道及標準作業流程，以補國內檢驗設備與技術之不足。2009年，在考量國際代行檢驗服務方案之模式已日趨成熟，且國內罕見疾病檢驗技術及品質大為提升，本會開始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，以協助提升本土的遺傳檢驗技術，進而加速罕見疾病防治工作。

## 2010年度成果

### 國際醫療合作代行檢驗服務方案

本會於2001年11月起，接受行政院衛生署國民健康局委託進行「國際醫療合作代行檢驗服務方案」至今，本會統計了這10年罕病國際代檢的資料，並在2010年12月10日上午於台北市身心障礙福利會館，與行政院衛生署國民健康局，共同舉辦「政府與民間團體十年協力有成」記者會。

據資料顯示，我們協助高達399人次的罕病患者檢體運至世界11個國家進行疾病診斷的確認，在這些個案中有51%的患者獲得確診，讓病友可以對症下藥或對疾病的進展有更清楚的掌握。同時該方案的送檢日到國外檢驗報告回覆的平均檢驗週數為8.2週，這也讓必須跟時間賽跑的罕病患者，爭取更多寶貴的治療時機。本會在受理醫師申請的行政作業到送檢或與國外檢驗單位聯繫的過程，甚至跟病友家屬的說明

協調，都希望為罕病患者爭取寶貴時間及減少行政負擔，以獲得確診即早接受治療。而為了減輕家屬的經濟負擔，國民健康局補助總檢驗費的40%，本會更相對補助40%，病友僅需自付20%。同時若經本會評估經濟狀況不佳的家庭，本會亦會補助病患自付額的部分（最高負擔60%）。截至2010年止，已協助399名個案進行國際醫療合作代行檢驗，共補助費用4,814,566元，國民健康局則補助4,217,670元。本方案相關補助辦法及詳細作業流程，請見本會網站「病友福利專區」之「諮詢與服務」。

### 國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案

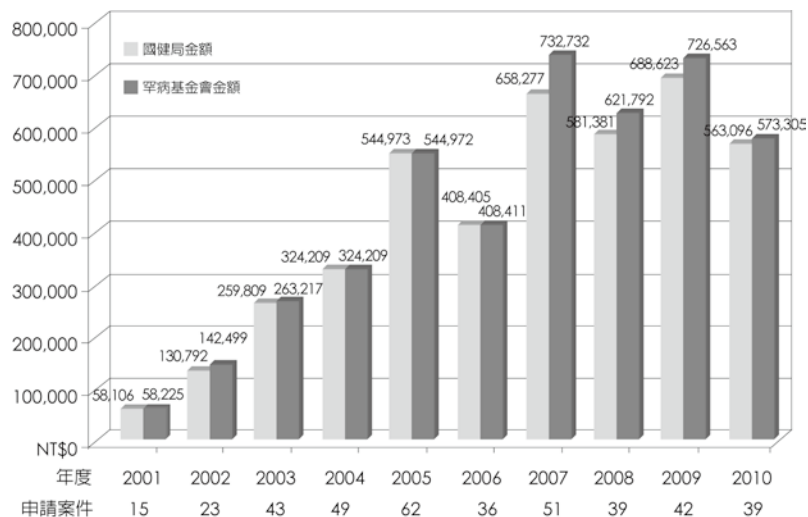
本會自2009年在經過妥善完整地資料收集與評估後，開始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」之相關服務，以國內需求性較高且檢驗技術穩定、政府補助資源少之檢驗項目為目標，並陸續與財團法人彰化基督教醫院、臺大醫院基因醫學部及柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室簽訂合作備忘錄，進行13個病類（包括：粒線體疾病、囊狀纖維化、柯凱因氏症候群、Beckwith Wiedemann氏症候群、色素失調症、尼曼匹克C症、戊二酸血症第二型、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症、龐貝氏症、高雪氏症、法布瑞氏症、Laron氏侏儒症候群、努南氏症候群）計25個檢驗項目，並由本會補助50%之檢驗費用。今年度共補助180,240元，70位疑似罕見疾病之個案，其中有12位個案透過本方案確診為罕見疾病患者。累計本方案自2009年起，共補助84位個案，補助金額為207,840元。方案相關補助辦法及詳細作業流程，請見本會網站「病友福利專區」之「諮詢與服務」。

### 歷年送國外檢驗之罕見疾病前10名

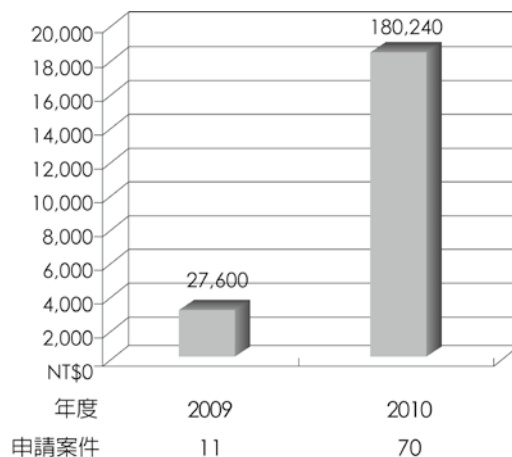
| 名次 |                                                                         | 檢驗人次 | 目前國內可否檢驗 |
|----|-------------------------------------------------------------------------|------|----------|
| 1  | Urea Cycle Disorder( 尿素循環代謝障礙)                                          | 37   | 否        |
| 2  | Niemann-Pick type C(尼曼匹克症 C型)                                           | 24   | 可        |
| 3  | Sialidosis(涎酸酵素缺乏症)                                                     | 17   | 否        |
| 4  | Fatty acid oxidation defect(脂肪酸氧化作用缺陷)                                  | 16   | 否        |
| 5  | Mitochondrial defect(粒線體缺陷)                                             | 16   | 部分可      |
| 6  | Facioscapulohumeral muscular dystrophy : FSHD (面肩胛肱肌失養症)                | 15   | 否        |
| 7  | Maple Syrup Urine Disease : MSUD 楓糖尿症                                   | 14   | 可        |
| 8  | 3-Methylcrotony-CoA Carboxylase Deficiency : 3-MCC(三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症)    | 14   | 否        |
| 9  | Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency : AADC(芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症) | 12   | 部分可      |
| 10 | Cystic fibrosis (囊狀纖維化)                                                 | 12   | 可        |



歷年本會與國民健康局合作國際代檢補助金額統計圖



歷年國內遺傳檢驗補助成果圖



## 個案故事

## 迥異的疾病人生

緯緯從小就被診斷為罕見疾病威廉斯氏症，這個從未聽過的疾病，不知道會出現什麼症狀，也不知道會不會威脅到緯緯的生命，讓緯緯的爸媽長期處於焦慮不安與無助。在經過醫師解釋病症與基金會介紹其他威廉斯氏症病友給他們認識後，不安的感覺逐漸被安撫，接著也開始安排各項檢查與復健課程。隨著緯緯的年紀漸增，緯緯爸媽對威廉斯氏症的了解逐漸增加，卻發現緯緯跟其他威廉斯氏症的小孩還是有些不同，他的肌肉張力特別地低，臉上表情也比較少，爸媽雖察覺有異，但認為是否因為疾病有個別程度的不同，於是決定觀察一陣子再看看。

緯緯今年12歲了，媽媽發現他臉部表情幾乎消失，肩胛骨凸起，有如天使翼般，且手無法高舉過頭，軀幹產生變形，擔心是脊柱前彎，於是便帶緯緯到醫院小兒遺傳科檢查脊椎狀況。醫師觀察臨床症狀加上緯緯血液肌肉酵素數值高達800 IU/L來看，於是懷疑緯緯是罹患了另一個罕見疾病--面肩胛肱肌失養症。

初聞這個消息，緯緯的爸媽再度面臨當初得知緯緯罹患威廉斯氏症的焦慮與不安，究竟要不要做疾病的診斷檢驗呢？做了檢驗如果無法治療又該怎麼辦？緯緯的爸媽徬徨不安，決定再度找醫師諮詢，醫師解釋雖然面肩胛肱肌失養症目前無法治癒，但是如果透過進一步確診後，將可以更清楚該疾病要如何因應與照顧，這對緯緯未來的身心發展都有很大的幫助。況且隨著基因科技的發展，未來該疾病也有被治癒的一天。於是緯緯爸媽希望醫師能夠盡早協助緯緯進一步確診，但因該項疾病國內無法進行診斷，於是在本會的協助下，需要抽取血液送至美國做檢驗，最後緯緯除了既有威廉斯氏症，也確診罹患面肩胛肱肌失養症。

經過醫師疾病的諮詢後，讓緯緯的爸媽更加了解他的病症與後續復健的方向。這個案例也再次印證，國際代行檢驗服務方案對於罕見疾病病友後續疾病照護及生活安排的重要性。

2011年國民健康局將依據「罕見疾病防治及藥物法」修法，加強公告罕病醫療照護補助計畫，針對國內外檢驗部分，全額補助低收入戶及中低收入戶，其他病患自行負擔20%的費用。相關實施細則、作業流程等，本會將於國民健康局公布實施後，發佈於本會網站。