

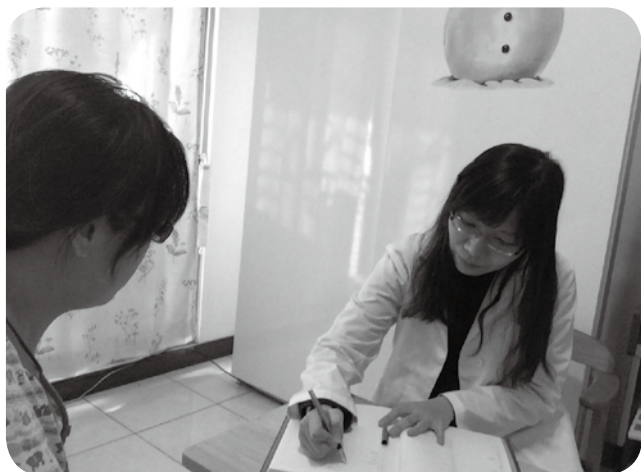


遺傳諮詢服務

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，達到遺傳諮詢的積極目的。

2014年度成果

目前本會北、中、南三區各派駐遺傳諮詢員共3名於台大醫院、台北馬偕醫院、台中榮總、中國附醫及高雄附醫，進行門診服務，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2,396人次。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」。



▲遺傳諮詢人員細心說明疾病的遺傳模式及預防方法。



遺傳諮詢解惑 面對罕病不慌張

小憶有三位哥哥，大哥及二哥於小憶出生前已逝世多年。小憶說印象中三哥從小就無法行走，直到多年前才確診為「裘馨氏肌肉萎縮症」。小憶的媽媽回想三個兒子的成長，皆從幼稚園開始出現跌倒情形，上小學後跌倒次數更為頻繁、攀登樓梯困難、小腿結實等其他症狀。從小看著哥哥身體功能日漸退化，加上媽媽描述三位哥哥的症狀，面臨適婚年齡的小憶不禁擔心自己是否也和媽媽一樣，生下同樣疾病的小孩。

面對未知的恐懼，小憶鼓起勇氣致電基金會尋找答案，遺傳諮詢員解釋此疾病發生的原因及遺傳模式，若要知道小憶到底有沒有帶有缺陷的基因，首先要了解三哥基因檢驗的突變位置，再安排小憶抽血檢驗。經過漫長的等待，檢查結果終於出來了，原來小憶是帶因者，也就是說小憶若懷有男寶寶，則有二分之一的機率罹患裘馨氏肌肉萎縮症。面對這樣的結果，小憶更加擔憂，經過本會諮詢員安撫情緒後，仔細說明未來懷孕時可藉由絨毛膜取樣、羊膜穿刺來檢驗胎兒是否罹病，及早作準備仍可擁有健康的寶寶。

小憶媽媽表示感謝基金會在她徬徨無助時提供許多資訊，也讓小憶完成檢驗，雖確認為帶因者，將來可透過產前檢驗以得知寶寶是否罹病，仍有機會可以生育健康的寶寶，讓家人有勇氣面對未來，也讓小憶充滿信心走入婚姻、孕育新生命。

2014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)	16	215	18	144	393
中區服務 (人次)	12	326	13	54	405
南區服務 (人次)	18	275	91	98	482
總計	1,280人次				



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，並陸續編撰飲食手冊，將正確飲食的觀念傳達給病友及家屬。

2014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，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」變得更健康。2014年總計發出70份低蛋白食品抵用券，其中有61位實際兌換所需食品，申請者以苯酮尿症病友最多，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。本方案至今已提供719人次共達2,322,962元之低蛋白食品及食材。2015年本會將持續提供低蛋白食品抵用券補助，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(02)2521-0717分機151醫療服務組劉專員。

營養資訊提供

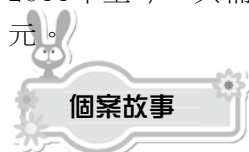
營養諮詢方面，透過電話、電子郵件或門診等服務累計共509人次。另外，本會網站「服務專區」之「營養服務」亦收錄各式營養資訊及特殊飲食食譜，歡迎有需要的病友前往參考下載。

今年搭配本會製作的「低蛋白食品製作教學光碟」於北部舉辦一場營養教室活動，邀請專業老師現場示範低蛋白食品製作，並讓家長們親自動手學習烹調訣竅。自2001年至2014年止，本會已舉辦44場營養教室活動，累計共有4,066人次參與。

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，為減輕家庭經濟負擔及照顧者壓力，本會自2011年度起試辦管灌營養品補助方案，提供亞培小安素（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、亞培健力體、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以及雀巢愛素康金選、立攝適均康2.0、立攝適均康零脂、愛攝適1.5高氮；2014年新增亞培愛美力、安素雙卡、葡勝納及雀巢立攝適腎臟病配方及糖尿病配方，此方案至今總共提供了19項營養品予有需求之病友家庭，盼能透過實物給付，滿足病友需求，維持病友照顧品質。本年度服務163人次，共有144個病友家庭受惠，相較於2013年，大幅增加了42個家庭，總挹注經費為2,266,692元。累積2011年至今，共補助427人次總金額為6,184,747元。



個案故事

飲食控制不輕鬆

8歲的墉傭出生後經由新生兒篩檢得知罹患一種先天性代謝異常疾病—瓜胺酸血症，需終生控制飲食，醫師與營養師會依身高體重及抽血數值調整墉傭的蛋白質攝取量，所以墉傭必須常往返醫院定期追蹤。

忙於工作的媽媽對墉傭的飲食可不馬虎，每天測量特殊奶粉用量及餐點，有疑問便會電話諮詢營養師，隨著孩子長大，飲食需求也逐漸增加，不免擔心孩子受到市面上零食的誘惑，飲食控制的路更加難走，此話也道出其他家長的心聲。剛好基金會提供的「低蛋白食品抵用券」可購買低蛋白米、麵、點心等給墉傭使用，讓孩子也能和其他小朋友一樣大口吃著餅乾，得到滿足。

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	2013	2014	小計
服務 食材	7	119	176	47	--	--	--	--	--	--	349
人次 食物券	--	--	--	63	59	68	63	50	56	61	420
補助金額	70,713	23,242	133,752	323,965	289,707	268,198	311,465	273,890	278,750	329,280	2,302,962



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方案。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」，而國健署自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。

2014年度成果

國際代檢協力方案

本方案由衛生福利部國民健康署（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」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。成立之目的除提升疾病的確診率之外，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。

2014年本會協助14人次罕病患者的檢體至美國及歐洲進行疾病的確診，讓病友可以對症下藥或對疾病進展能有更明確的掌握。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年至2014年底，本會共補助440人次，國際代檢費用達4,955,227元。

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。

2013年起本會陸續與臺灣大學附設醫院（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、慧智臨床基因醫學實驗室、臺北榮民總醫院、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）、臺中中山醫學大學附設醫院、中國醫藥大學附設醫院等實驗室簽訂合作備忘錄，進行87項疾病的檢驗，本會提供70%檢驗費的補助。2014年度共補助2,914,586元，共計509位疑似罕見疾病之個案，其中有171位個案確診為罕見疾病患者，檢驗確診率33.6%。自2009年至2014年，累計共補助1,550位個案，其補助金額為10,097,212元，確診人數總計為463人。方案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」。

2014年送國內檢驗之罕病疾病前10名

名次	檢驗疾病	檢驗項目
1	原發性肉鹼缺乏症	SLC22A5基因定序分析
2	迪喬治症候群	22q11.2 MLPA分析
3	小胖威利症候群	SNRPN基因突變分析
4	雷特氏症	MECP2基因突變分析
5	威爾森氏症	ATP7B基因突變分析
6	軟骨發育不全症	FGFR3基因突變分析
7	瓜胺酸血症第2型	SLC25A13基因突變分析
8	肌強直症	DMPK1 基因 Southern blot分析
9	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	PHEX基因突變分析
10	威廉氏症候群	7q11.23 MLPA分析



2014年國內遺傳檢驗執行概況表

編號	檢驗機構	總檢驗人數	確診人數	確診比例
1	臺大醫院－胡務亮醫師實驗室	7	4	57.1%
2	臺大醫院－陳慧玲醫師實驗室	3	0	0.0%
3	慧智臨床基因醫學實驗室	170	59	34.7%
4	臺北榮民總醫院	54	11	20.4%
5	臺北市立聯合醫院	8	5	62.5%
6	柯滄銘婦產科－基因飛躍生命科學實驗室	118	37	31.4%
7	中山醫學大學附設紀念醫院	43	22	51.2%
8	彰化基督教醫院	32	14	43.8%
9	高雄醫學大學附設紀念醫院	3	3	100.0%
10	林口長庚紀念醫院	30	11	36.7%
11	高雄長庚紀念醫院	1	1	100.0%
12	衛生保健基金會	29	1	3.4%
13	中國醫藥大學附設醫院	10	3	30.0%
14	華聯生物科技公司	1	0	0.0%
總計		509	171	33.6%



個案故事

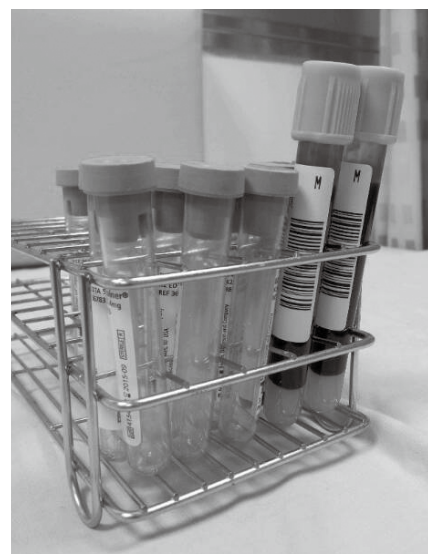
檢驗及時雨 確診免煩惱

小正今年21歲，近幾年開始出現顫抖、自主運動、步伐不穩、口齒不清、流口水的狀況。父母忙於務農，疾病初始並未察覺到異常，直到最近小正走路都走不穩了才急忙帶兒子就醫，在東部地區醫院做了一系列的檢驗。醫師告知父

母，小正可能罹患了「威爾森氏症」，這是一個從未聽過的疾病讓父母相當擔憂，愛子心切的他們只想知道如何治療，醫師表示台北的醫院才有辦法確診及申請藥物，父母立即帶著小正搭車北上尋求就醫。

年邁的父母帶著行動不便的小正，到陌生的台北求醫，過程極為艱辛，所幸順利取得藥物。接著醫師主動向國民健康署通報小正的資料後，再開立重大傷病資格，但卻接獲國民健康署通知說明需備有威爾森氏症的基因檢驗報告才能完成資格審查以列入罕見疾病個案。高達9,000元的檢驗費對捉襟見肘的家庭根本無法負擔，況且北上一趟不易，家裡還有農務要忙，正當父母為此憂愁時，聽聞親戚說罕見疾病基金會可以補助費用，於是來電尋求幫忙，透過本會的國內遺傳檢驗補助方案，補助了威爾森氏症基因檢驗70%的費用，讓小正盡快完成檢驗，順利完成罕見疾病個案通報，並取得重大傷病卡以減輕就醫負擔。

獲得正確的診斷對罕病家庭來說是最重要的的一件事，由於部分罕見疾病的確認需要仰賴基因檢驗技術，遺傳檢驗項目補助方案是本會相當重視的方案，除了由民間團體持續辦理外，也將督促政府擴大補助的項目，才能落實早期發現早期治療的目標。



▲遺傳檢驗服務中的病患檢體。



罕見疾病防治規劃推動

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。

2014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於2013年2月實地履勘後，評核委員及專家們對於本會運用資源來達成目標企圖表示讚佩，也相當認同罕病組織資料庫的概念，為讓這個目標更有效率的達成，衛福部建議本會可與已通過設置許可之人體生物資料庫進行合作，讓本會罕見疾病組織資料庫所蒐集到的檢體能有更佳的儲存環境，資訊、資料方面能有更完善的資安防護措施。經本會董事會討論後，決定與中研院團隊所建構的台灣人體生物資料庫進行合作，待台灣人體生物資料庫通過疾病個案設置許可，即再進行納入罕病之規劃。期許本資料庫能永續經營，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

為了鼓勵台灣本土的臨床試驗研究，本會自2008年起經董事會通過罕見疾病臨床試驗補助計畫，2010年起受理台大醫院基因醫學部「罕見疾病芳香族L-胺基酸脫羧基酶缺乏症（AADC）治療計畫」一案，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。本會將此委託美國佛羅里達大學基因治療研究中心（Powell GeneTherapy Center）製造AADC缺乏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。今年度已完成病毒載體完成後之第二期安全性測試，確保病毒載體儲存的安全性及穩定性。此臨床計畫於2014年7月通過衛福部審查，預計嘉惠國內外10位AADC缺乏症患者，為這些患者帶來新希望，同時也為基因治療寫下歷史紀錄。

為促進AADC缺乏症治療之經驗交流，12月21日與AADC聯誼會及台大醫院共同舉辦第一屆亞洲「芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症」研討會，與會者包括1位香港醫師、5位日本醫師與2位馬來西亞醫師，及國內14位小兒科與小兒神經科之主治醫師參與，會議中分享各國患者照護情況，也對於AADC缺乏症之用藥、治療等議題進行探討，期望對於未來將進行治療的患者能夠提供更完整的照顧。

本會除自行推出臨床試驗補助方案外，亦期望政府部門對於罕見疾病的研究能夠投入更穩定的研究經費，讓台灣的罕見疾病病友早日獲得最佳治療，進而提升台灣生醫產業發展。



▲第一屆亞洲AADC罕病研討會。



二代新生兒篩檢



先天代謝異常的罕見病童由於身體缺乏某種酵素，使得代謝物質合成或分解的機制出現問題，導致身體無法有效地進行代謝。這類疾病如果能在出生後盡早發現，則可藉由特殊的藥物以及飲食控制，使疾病獲得適當的治療。二代新生兒先天性代謝異常疾病篩檢即是運用串聯質譜儀篩檢技術，分析血液中各種化合物，藉由新生寶寶微量的血液，即可以篩檢20餘種的先天性代謝異常疾病，包括楓糖尿症（MSUD）、戊二酸血症（GA-1）及異戊酸血症（IVA）等。

經過本會多年積極投入推廣與宣導，政府決議自2006年4月1日起，將法定的新生兒篩檢項目由原先5項增為11項；此外，家長若簽署同意書，即可以得知26種疾病篩檢結果。本會考量仍有多數原住民居住於平地無法得到政府補助，因此仍維持原住民新生兒篩檢補助費用。

有鑑於科技的發展，各篩檢中心逐步發展新的項目，本會陸續增加補助「龐貝氏症新生兒篩檢」與「嚴重型複合型免疫缺乏症（SCID）新生兒篩檢」，補助範圍更擴大及經濟弱勢戶，讓台灣的新生兒多一層保障。至2014年底為止，本會補助人數達125,535人，補助金額21,679,220元。

2014年度成果

本年度持續獲得愛心企業贊助，並與三大篩檢中心：臺大醫院新生兒篩檢中心、台北病理中心、中華民國衛生保健基金會共同推廣新生兒篩檢方案，並補助原住民及低收入戶新生兒共14,177人次，補助金額為2,971,250元。2011年7月新增補助台大醫院SCID新生兒篩檢，主要目的是期望此類疾病能夠早期篩檢出來，以預防可能罹患此症的新生兒免於接受預防接種所導致免疫反應，進而降低生命的危害，實施以來已協助幾位病童確診，因此台北病理中心和衛生保健基金會於2013年開始加入篩檢服務。2015年我們仍持續針對原住民進行全額補助，並進行低收入戶龐貝氏症與SCID新生兒之專案補助，藉此確實保障台灣新生兒的健康。

2014本會補助原住民及低收入戶新生兒篩檢及龐貝氏症篩檢與嚴重複合型免疫缺乏症（SCID）篩檢補助統計表

台大醫院		台北病理中心		衛生保健基金會		總補助人數	總補助金額(元)
補助人數	補助金額	補助人數	補助金額	補助人數	補助金額		
5,290	1,315,700	1,160	261,000	3,120	703,500	14,177	2,971,250
SCID補助人數	補助金額	SCID補助人數	補助金額	SCID補助人數	補助金額		
2,617	392,550	567	85,050	1,423	213,450		

註1：以上總補助人數與金額包含2013年12月份。

註2：原住民及低收入戶新生兒龐貝氏症篩檢，台大醫院每案補助150元，台北病理中心及衛生保健基金會每案補助100元，總補助人數4,813人（其中低收入戶新生兒139人），總補助金額615,250元。

註3：新生兒SCID篩檢補助，每案150元。

註4：衛生保健基金會自行補助低收入戶新生兒龐貝氏症篩檢與低收入戶新生兒SCID篩檢補助。

本方案自開辦以來，一方面以實際經費挹注關注新生兒健康，一方面進行政策方面的宣導及倡議。本會雖已成功爭取到增加法定補助項目，但隨科技進展，新的檢驗項目持續增加，本會也秉持促進罕病防治之宗旨，持續將最新最有效的篩檢技術納入補助。

歷年串聯質譜儀篩檢、龐貝氏症篩檢及嚴重型複合型免疫缺乏症篩檢補助成果一覽表

補助單位/專案	補助期間	補助人數	金額（元）
中國醫藥大學附設醫院	2000.12.20~2002.12.31	2,694	80,820
臺大醫院及偏遠地區	2001.08~2003.07	44,751	1,823,500
金門縣新生兒	2002.06~2003.12	325	130,000
原住民新生兒串聯質譜儀及龐貝氏症篩檢	2003.10~2014.12	64,666	17,676,450
低收入戶新生兒串聯質譜儀及龐貝氏症篩檢	2004.10~2004.12 2009.02~2014.12	570	89,100
原住民及低收入戶新生兒嚴重型複合型免疫缺乏症篩檢	2011.07~2014.12	12,529	1,879,350
總計		125,535	21,679,220



醫療器材與輔具轉借

罕見疾病患者因病程需要之醫療器材範圍廣泛，但是受限於經濟因素，多數罕病家庭無法完全購置醫療輔助器具，若逕自向醫療器材行租借，長期花費之租金及購買耗材的費用，更是一筆不少的費用。本會為服務及關懷罕病病友在醫療器材上的需求，及減輕醫療耗材的負擔，陸續運用社會大眾及企業的捐助來購置居家療護必須的儀器、耗材及敷料等，本會於2011年起獲台塑企業善款捐助，以提供清寒病家購置所需之醫療照護器材，而中華賓士集團亦於2014年捐助善款，補助病患購買醫療器材及輔具。自2004年開辦此方案至今，已累計服務552人次，以協助罕病家庭居家醫療照護的生活品質。

2014年度成果

一、醫療儀器借用

「罕見疾病醫療器材借用方案」主要精神是藉由社會大眾或一般病患將不再需要的醫療器材捐出，經由本會免費轉借給適合的病友使用，達到資源有效整合運用，相對減輕病家的經濟負擔，待病友毋須使用時，便將借用之醫材歸還本會，由本會結合醫材行進行檢測、消毒及清潔，再轉借其他有需要之病友。2014年度借予會內病友醫療器材，如氧氣製造機、抽痰機及咳嗽機等醫療儀器設備總計共65人次，提供維修及使用諮詢服務169人次，服務病類包含肌肉萎縮症、原發性肺動脈高壓及代謝異常患者等。

二、敷料贈予

有居家醫療照護之罕見疾病病友，長期累積之醫療耗材使用量

亦相當可觀，尤其是罹患遺傳性表皮鬆懈性水皰症（泡泡龍）患者，因皮膚經常產生水皰，必須使用大量紗布、繃帶等敷料進行皮膚護理，雖部分敷料有健保給付，但限於給付的品項及數量，家屬仍須自費購買特殊敷料，經濟壓力沉重，本會於2014年購買美皮蕾、美皮通、美皮特、人工皮、保立美等敷料、自黏彈性紗捲，及不沾黏吸收棉墊和矽膠帶等，供泡泡龍病友日常換藥使用，贈予泡泡龍協會共42人次，費用總計780,837元。



個案故事

間不容息的維生醫療器材借用

罹患「肺動脈高壓症」的阿葳，因疾病關係導致走動時容易喘，頭痛及頭暈等不適當伴隨著他，因此阿葳必須準備氧氣製造機（俗稱製氧機），在需要時補充氧氣。3月時由於長年使用的製氧機故障，自行請廠商評估，估計維修費用昂貴，在考量家庭經濟狀況後，實無餘力負擔，但製氧機又是維持其生命與生活所必需，讓阿葳感到十分擔憂與困擾。

在急需製氧機的狀況下，阿葳輾轉得知基金會有醫療器材借用服務，因此與本會聯繫，了解需備妥診斷證明文件及本會醫療器材借用申請書，經本會媒合各辦事處庫存之醫療器材，順利將製氧機無償借給阿葳使用，阿葳也不需為租借製氧機的費用，感到負擔。

2014年醫療器材借用情形

醫療器材項目	服務人次	
	借出	維修及諮詢
呼吸器	0	5
氧氣製造機	14	35
抽痰機	15	37
血氧監測儀	12	25
咳嗽機	6	13
拍痰機	0	6
吞嚥功能訓練機	3	7
氧氣鋼瓶	4	10
噴霧器	4	10
電動床	6	18
低週波電療機	1	3
小計	65	169
總計	234	



▲本會社工協同醫材廠商至案家說明製氧機使用方式。



到宅關懷服務

罕見疾病罹病人數少、病類繁多、多數病程緩慢，容易造成部分或全面功能喪失，目前將近80%的罕見疾病無積極的治療方式，使得許多病友及照顧者需要長期復健及關懷。有鑑於此，本會自2007年起正式推出「到宅關懷服務」方案，成立「到宅關懷服務團隊」，為罕病病友量身訂做關懷服務計畫或到宅服務的方式，提升罕病病友居家生活品質，降低照顧者照顧壓力，讓病友獲得最真誠關懷與專業指導。截至2014年12月止，本方案共提供2,203人次之到宅服務。

2014年度成果

本會辦理到宅關懷服務方案已屆8年，透過專業醫療人員、遺傳諮詢員、營養師、關懷志工以及社工人員的投入，深入病家發現問題，並提供個別化復健療育指導、心理輔導與媒合社會福利資源等，免費進行6-8次服務，並使照顧者能稍獲喘息機會，讓病友及家庭照顧者感受到社會關懷。2014年度總計服務全國73名病友，服務達319人次，服務方式則以到宅復健技巧指導居多。

在中、南部方面，本方案發展已臻成熟，團隊結合物理、職能、語言治療服務等，在地耕耘多年，服務人次穩定上升；今年更邀集北、中、南三區到宅專業人員齊聚一堂，透過資深治療師的案例分享，有助於彼此專業的提升，使到宅服務更臻完善。北中南20多位復健師同步推廣罕病到宅服務，期以時彌補復健醫療的缺口，幫助更多病友，逐漸恢復與社會互動及自信心，進而走出來參與基金會的活動！

本方案很感謝復健師們多年來默默的在罕病領域的付出，點滴所累積的經驗，也在11月1日辦理的「罕見疾病復健知能研習課程」中傳授給全國其他50多名復健師，讓更多專業人員了解罕病進而與我們一起協助有需要的罕病家庭，獲得良好的生活品質。

本方案於2015年持續擴大辦理，協助更多病友能於社區中獲



▲病友許大哥在語言治療師指導下使用新款溝通輔具。

得照顧，歡迎有需要者逕向本會醫療服務組、中、南部辦事處提出申請。

個案分享

溝通無礙 生命寬廣

每次拜訪許大哥，他總是親切熱情地和我們打招呼，即使受到小腦萎縮症的侵襲，說話逐漸變得緩慢模糊而困難理解，但他從未放棄與人溝通的熱忱，扶著腿上不斷滑落的拼音板，努力指著注音符號表達自己的想法。

最近家裡申請印尼看護協助照顧，但因看護不識中文，注音溝通板根本就派不上用場，經語言治療師評估，確認許大哥的需求與期望，並連結溝通輔具基金會及製造支撐固定架的廠商，設計出更完整的溝通輔具。「紅雀溝通板」可直接錄製成中文及印尼文語句，並建置常用照護動作的簡單圖示，例如幫我身體抬高、我要上廁所等圖，現在只需輕按圖案就能表達需求，大大改善溝通品質。另外運用輔具支撐架來固定溝通板，還可以替換夾在床緣或輪椅上，即使躺在床上也可輕鬆使用溝通板。

許大哥感謝到宅治療師的專業與用心規劃，使用新的輔具讓生活更加便利，更獲得最佳的照顧品質，許大哥終於露出了滿意的笑容！

2014 年度到宅關懷服務統計表

項目 單位	到宅復健 技巧指導	到宅心理 輔導	生活自理 能力訓練	同儕志工 訪視陪同	相關資源 轉介連結	無障礙 設施指導	總服務 人數
北部	56	30	0	3	12	3	27
中部	73	0	3	2	13	6	27
南部	85	32	0	0	1	0	19
小計	214	62	3	5	26	9	73



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服務337案，計427人次服務，總補助金額為4,159,094元。

2014年度成果

本年度此方案持續辦理，為罕見及遺傳疾病防治與教育宣導來努力。2014年1月至12月止，共補助67人次，金額為910,522元，申請病類分別為威廉斯氏症、脊髓性肌肉萎縮症、迪喬治氏症、裘馨氏肌肉萎縮症等，合計39種疾病。本年度所補助的67名準媽媽中，延續2013年者，共有17位；北部總會受理40案、中辦12案、南辦15案。

本方案自2006年開辦以來337件申請案中，申請人自身即為罕病患者有35人，與病友為夫妻或未婚夫妻關係者有21人、為親子關係者有271人、為手足關係者有10人。其中有298位寶寶順利出生，也有39位申請人（11.6%）因生育計畫考量而選擇終止妊娠（包含胎兒罹患罕病29人、罕病帶因引產1人、自然流產6人、罹患其他疾病引產3人）。無論產檢後家長的決定為何，基金會都將給予最大支持與祝福，期望透過這項服務，協助罕病家庭樂觀面對未來的生活。

孕育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

小捷剛出生即合併有呼吸困難、顎裂，吞嚥困難，聽力視力等多重障礙，經診斷後確定為罕見的皮爾羅賓氏症，需定期至醫院做職能與物理治療。

隨著小捷日漸長大，媽媽與家人衷心期盼能擁



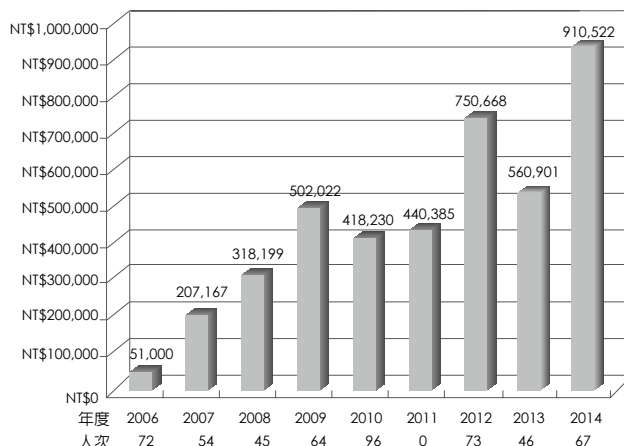
▲分享小捷媽媽的喜悅。

有一個健康的小孩，但擔心生下同樣罹病孩子讓她裹足不前，經本會遺傳諮詢員主動去電諮詢，了解其家族史，因為家裡只有小捷是這個狀況，且主治醫師判斷是突變造成的疾病，也就是說下一胎同樣罹患同樣疾病的機率並不高，因此建議媽媽懷孕後進行一般產檢就可以了。

經過幾次聯繫，媽媽決定再次懷孕，認真了解羊膜穿刺感染風險，在評估後決定施作，並進行傳統的染色體檢查以及最新的晶片檢查，報告結果全都正常，小寶貝也順利來的這世界！

基金會的生育關懷補助方案，是協助家屬與醫師溝通，並陪伴罕病家庭迎接下一胎。再次提醒罕病家庭，只要經過詳細的遺傳諮詢，生育健康下一胎並不難，一定要尋求醫師及諮詢師的指導跟建議喔！

歷年生育關懷補助方案執行成果統計圖





生命連線緊急救援計畫

罕見疾病患者因疾病個別差異性大，遇有緊急狀況送醫時，常因醫療人員不了解罕見疾病造成遺憾。對於獨居或因家人白天工作無照顧者的患者而言，緊急發病或發生跌倒等意外時，急需獲得立即救援，以維持生命安全。有鑒於此，本會自2010年起由南部辦事處首辦「生命連線緊急救援計畫」，與民間業者合作，透過24小時緊急救援通報及轉診服務，藉以關懷獨居或無照顧者之罕病患者，同時，確保其生命安全並促進其獨立生活之支持系統。本方案開辦至今已協助多位病友安裝本系統累積補助達614,876元，若有危難發生時，將透過系統通知服務中心，得到立即的救援服務。

2014年度成果

本計畫實施以來，陸續有南部地區（台南、高雄、屏東）的病友或家屬表示有此需求，因此2014年南部辦事處持續辦理此計畫，並將服務範圍擴展至中部地區（中、彰、投），本年度共服務15名罕病病友，其中中區6位（台中及彰化），南區9位（台南及高雄），其中病類有10種，小腦萎縮症5位、多發性硬化症2位、肌萎縮性側索硬化症1位、亨丁頓舞蹈症1位、涎酸酵素缺乏症1位、裘馨氏肌肉萎縮症1位、脊髓性肌肉萎縮症1位、毛毛樣腦血管疾病1位、威爾森氏症1位、成骨不全症1位。

由於緊急連線系統原為一般獨居老人設計，考量部分罕病患者手部功能已退化，本會特別請生命連線公司設計撥桿式或按壓式的呼救發射按鈕，使病友可以較為省力之方式呼救並獲得救援。此外，生命連線公司亦安排護理師每2個月至家中訪視，進行身體健康評量、基本健康檢查及生活環境評估，並進行連線測試，使獨居的罕病患者倍感溫馨與安心。

由於本方案頗獲好評，病友們單獨在家不孤單，家屬們也都很放心，因此2015年將擴大服務全國的病友，歡迎向我們連繫申請。



緊急救援系統

HOLD住你的安全

8月份高雄氣爆事件後，本會工作人員特別關懷居住在氣爆區的罕病家庭，在這波家訪中，認識了小玉。小玉患有小腦萎縮症，女兒白天需要工作，居家服務人員每周三次至家裡協助擦臉、洗澡及陪同至醫院復健等。小玉白天獨處時間較多，平時多坐在便盆椅上看電視，偶會自行移動位置，也曾因此而跌倒。本會工作人員了解小玉的需求後，立即向小玉說明本會生命連線服務方案，仔細說明如何操作與使用，每日會進行連線測試及定時問候，並安排定期到宅訪視，關心近況及進行身體健康評估，讓小玉感到很安心。

2014年11月生命連線接收到警訊，小玉向接線人員表示跌倒無法爬起，所幸未受傷，但女兒外出工作，無人可協助。接線人員緊急通報就近派出所人員至小玉家協助，工作人員透過話器安撫其心情，讓她能安心等待員警協助，使得跌倒事件能在20分鐘內解除危機，小玉很感謝本會提供生命連線的服務，未來遇到危機也不需擔心害怕，只要一個按鈕，救援就到，讓生命更有保障。



▲讓申請生命連線的病友依靠簡易設備，保障安全。



心理衛生服務

心靈就像我們的發電廠，有健康心靈，充足能量才能克服重重難關，罕病家庭不僅要因應突發危機，也需要面對長期挑戰，而戰勝這些挑戰之關鍵即是家庭韌力。本會的心理衛生服務，從「健康促進」、「降低風險」到「問題處理」三方面著手，自2006年起開展北區心理衛生服務方案，中南部辦事處亦陸續推展在地化心理衛生服務，期望能隨時支持罕病家庭，從危機中逐步建立信心及能力，度過生命幽谷。

2014年度成果

本年度心理衛生服務在北中南三區落實「在地化服務」的理念，2014年共進行了1,687人次的服務，期待以全人、全家「心理健康促進」的方式，讓病友家庭在疾病的襲擊之下，在最短的時間內，提供給病友家庭最好的服務。

促進心理健康—電話問安、心靈電影院

為了讓病友及家長建立強健的身心，以應付疾病所帶來的各種衝擊，本會安排了「電話問安服務」及「心靈電影院」方案，服務重點在關心罕病家庭的身心狀況，並讓罕病家庭感到來自社會的溫暖關心，也瞭解家庭若發生危機事件可以尋求協助的諮詢管道。電話問安目的在於關懷病友，了解病友目前狀況，及時提供病家充足的心理衛生訊息。心靈電影院則是採開放式團體設計，運用電影做為媒材，讓病友及家屬在同樂之餘也可以透過電影故事來體驗人生百態，再由老師的講解啟發，做為生命的參考。

今年北區螢火蟲電影院舉辦螢光十二班，共10場337人次參與，受到病友持續愛戴，大家在團體中受彼此鼓勵支持，保持良好的正向連結。南區也共推出5場108人次參與，在瀟灑歡樂愉快的氛圍中，提供病友及家屬美妙的休閒時光。

降低風險、防範未然—心理輔導諮商、身心靈團體

為了讓出現困擾的病友或家屬，能及早發現及早得到專業人員的協助，因此提供了心理師專業的心理諮商服務、傾聽你說電話輔導服務及身

心靈團體課程或工作坊三種不同的服務，達到提早介入以降低風險的目的。

今年心理諮商服務、傾聽你說專業輔導服務，共執行766人次。其中第一線心理諮商協談服務，本年度服務40位病友及家屬，諮商會談362人次。累積歷年的服務狀況，共已服務1,726人次，約計381人（每次病友平均接受4次服務）。而針對有需求卻無法出門之病友，則由受過訓練的輔導志工，利用電話提供心理輔導。此外，身心靈成長團體更是幫助病友及家屬裝備情緒壓力處理能力，並強化家庭韌性，增加自我覺察能力，將人生的危機化為成長的契機。除了北區持續辦理外，中區接續去年的人氣，運用工作坊的型態，採用藝術或遊戲的方式，連結有相同喜好的病家定期舉辦，受到大家好評，也讓身心靈得到療癒。

2014年罕病心理衛生服務統計一覽表

初級預防 (佔總服務量 42%)	電話問安服務	北區電話問安次數274人次		
	心理講座 (共445人次)	北區心靈電影院 (共10場)		337人次參與
		南區心靈電影院 (共5場)		108人次參與
次級預防 (共798人次， 佔總服務量 47%)	心理諮商服務 (共442人次)	北區	病友13人 家屬6人	181人次會談
		中區	病友9人 家屬5人	96人次會談
		南區	病友6人 家屬1人	47人次會談
		台大醫院心理諮 商補助		會談118人次
	傾聽您說專線 心理輔導服務	個案 18人	病友8人 家屬10人	會談129人次
	身心靈團體 (共195人次)	北區「心靈交響 曲」工作坊		62人次參與
		中區「戲劇工作 坊」		112人次參與
中區「青少年成 長團體」		21人次參與		
三級預防 (佔總服務量 12%)	高危險及慢性 化個案處理	會談人次 202人次		
本方案全年共進行1,687人次之服務				



問題處理、避免再發生—高危及慢性化之個案處理

此部分是針對高危險群及已經出現心理疾病症兆的預防處理，由於諸多社會事件，包括政治局勢及災難等，家庭對社會不安感升高，部分家內衝突事件也因而增加。基金會在危機發生時，常須立即介入處理，今年服務量也從9%上升至12%，顯示大家對危機處理即時通報的概念已有提升，雖然無法全然地阻止意外發生，但可透過專業人員協助將傷害降到最低。

總之，罕病病友及家屬的心理健康是非常重要的面向。本方案秉持「預防重於治療」的前提下，持續以「心理健康促進」的方向，提供各項心理衛生服務，過去一年雖然有風有雨，幸好病友已凝聚彼此守護的向心力及歸屬感，積極參與各項活動，在專業協助下，能欣然面對挑戰，迎向新的一年。

個案故事

為心靈開啟一扇窗

張媽媽因為孩子近幾個月多次往返加護病房，看到孩子受到疾病折磨，都不知道如何是好，但她不敢讓自己崩潰，因為她知道孩子的父親工時長，每次多做一份工就是為了給孩子更好的照顧，但最近張爸爸常感覺到心臟疼痛、胸口緊繃，身心壓力格外沉重。

每每看到孩子睜著無辜雙眼彷彿訴說著「媽媽，我要活下去啊！」，本已決定簽署「不做侵入性治療」同意書，最後還是拜託醫師作氣切手術。然而，孩子的病況仍未見好轉，病危通知還是讓家庭接近崩潰，張爸爸想到就哭，無法專心工作，每天靠著安眠藥支撐著；張媽媽則是焦頭爛額於家庭、醫院和公司，雖然感覺自己隨時會倒下，但想到還有其他孩子需要照顧。

在求助無門的當下，剛好接獲基金會寄送的心理諮商申請書，張媽媽心想試試看吧，於是與心理服務專員接洽上，並說明家中的情況。沒想到心理服務專員立即安排心理師會談與訪視，穩

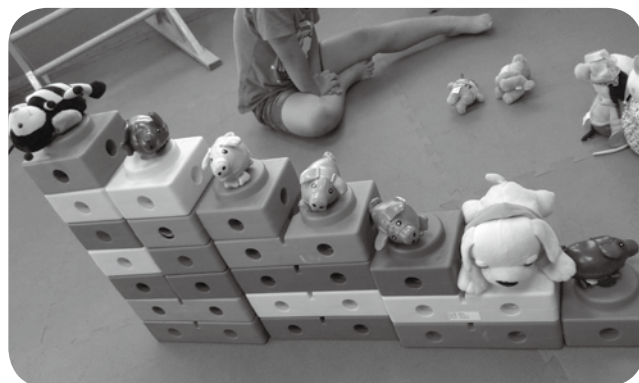
定家庭成員的情緒，並鼓勵他們積極面對醫療問題。在社工陪同下尋找第二意見，孩子經過專業評估後決定轉院得到更適切的幫助，所幸病情趨於穩定。經過這次危機事件，整個家庭透過基金會團隊合作，父母親與孩子都被增能，孩子的健康狀況也改善很多，讓張家再次綻放笑容。

遊戲治療 讓孩子打開心房

年僅五歲的小恩與罹患罕病的弟弟，在病友聯誼遊戲中，表現得活潑與積極，但在媽媽轉述下得知，原來小恩在弟弟出生後，因家人對弟弟的關注與偏愛，開始出現舔咬桌子、螺絲釘等退化行為，在幼稚園也常常會不明原因哭泣，並開始出現尿床的情形。媽媽感到非常憂心，擔心是否是教養方式出了問題，或是孩子可能有精神疾病？該如何幫助孩子才好呢？

在社工的評估建議之後，媽媽同意帶小恩來進行遊戲治療。所謂遊戲治療就是不同年齡層的孩子都可透過遊戲來探索世界，學習人際相處、發展社會情緒、解決問題與衝突處理。心理師引導小恩將無法向其他人訴說的真實想法與心情，反映在遊戲過程中，進而了解到自己是被疼愛的，媽媽也從過程中了解到，孩子的問題行為，反映出家人對待孩子的方式需做調整。

幾次的心理諮商後，媽媽發現原來陪孩子「玩」的過程當中，可以促進親子情感，也是進入孩子內心世界的管道。雖然遊戲治療暫時結束了，小恩得到情緒的紓解，媽媽更了解小恩的需求，相信他們會運用所學共渡未來。



▲每個玩具代表不同的家人，透過排序了解家人對孩子的不同影響。