直接服務總覽

基金會創立初期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、全民健保之就醫權益等。並進一步由病友及家屬於醫療、就學、就業、照顧乃至於心理等各項需求規劃一系列服務方案，期許能作為罕病家庭的避風港，提供全方位的支持協助。在各項直接服務方案的介紹前，本單元將針對基金會直接服務概況作整體性的描述，讓大家對本會的直接服務方案能有更完整的輪廓及了解。

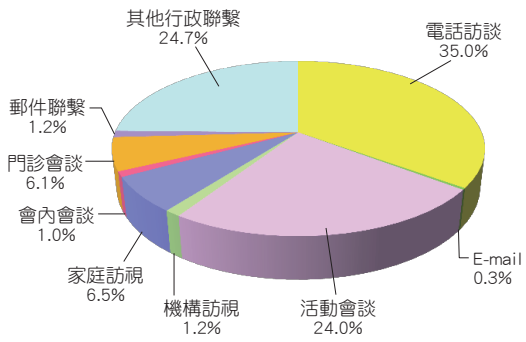
2015年度成果

今年服務242種病類，新增病友434名，總服務人數達5,486名（含689名過世病友）。一般性服務依據家庭需求，分為方案性及個案式服務，並藉由密集追蹤與介入性處遇來協助高風險家庭度過危機。而一般民眾服務，則透過提供諮詢來進行衛教宣導，增加民眾對罕見疾病的了解。除了服務罕病患者，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。

一般性服務

本年度透過方案性及個案式服務共提供協助24,221人次。方案性服務中以體驗活動、表演工作坊及全方位課程參與人數最多，足見病友有多方學習以因應各階段困難之需求。而在個案式服務方面，以遺傳諮詢、主動發掘需要協助家庭的關懷支持及問安服務為大宗。服務方式則以電話訪談為主，其他行政聯繫次之，顯見由於罕病家庭需求複雜度高，非單一機構或方案可滿足，需透過多方資源連繫及合作方能達成需求目標。

2015年服務方式百分比分析圖



2015年直接服務內容統計表

（一）方案性服務成果 （人次）

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	獎助學金	全方位課程	表演工作坊	體驗活動	管灌營養品	低蛋白補助	微型保險	總計
745	60	399	173	143	1,989	332	1,228	7,114	3,351	174	61	2,831	18,600

（二）個案式服務成果 （人次）

遺傳諮詢	營養諮詢	國際檢體外送	醫療服務	醫材或輔具出借	資源連結	社福諮詢	就學服務	關懷支持	問安服務	權益爭取	總計
2,072	439	5	78	173	214	221	83	1,043	1,280	13	5,621

新個案追蹤服務

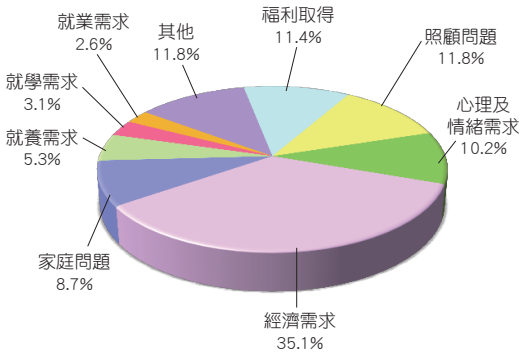
新確診個案或新入會的病友家庭於各方面資源的注入往往有較高的急迫性，在接到新案後，以本會社工員為軸心的服務團隊即主動提供包含疾病介紹、資深病友家庭引介、復健及營養資訊等服務，並視需求提供緊急經濟協助。今年度約有七成的新案家接受追蹤服務，未來將以提升服務涵蓋率至百分之百為目標。

高風險家庭介入服務

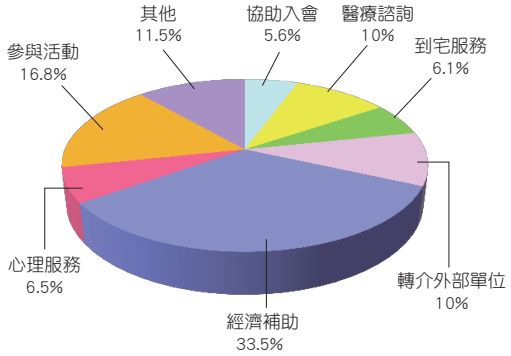
具家庭失能、家庭成員有自殺傾向、病程發展快速、家中有多名病友等高風險罕病家庭為本會首要提供服務的對象；另針對外部資源取得有困難或無力解決本身所面臨困難的病家積極介入服務。

2015年共處遇高風險家庭315案，多數罕病家庭具多重需求，而資源缺乏往往連帶造成家庭功能的失調。今年度尋求協助者以經濟需求為最多，其次是照顧問題與其他需求問題，第三則為福利取得。在經過本會社工人員了解、訪視後，以經濟協助、參與活動為主要處遇方式，並搭配醫療諮詢、心理支持服務、資源連結等其他協助，期能提升家庭功能，進而達到照顧罕病病友為目標。目前已有136案達到結案目標（佔43.2%），平均23週完成結案作業，其中有109案現階段問題已獲得協助與解決、19案不願意接受服務或過世，另有8案因礙於本會資源不足轉介其他單位協助。

2015年高風險家庭開案需求及處遇分析



開案需求



處遇方式

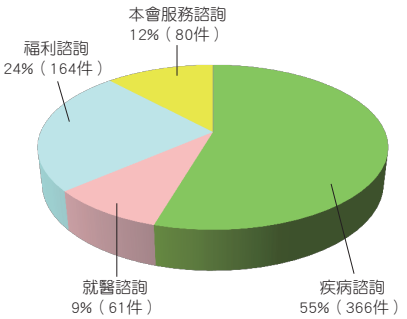
一般大眾諮詢服務

由於罕見疾病防治議題漸受重視，本會亦提供各界諮詢服務，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。2015年共有671件諮詢案件，諮詢內容大多屬疾病資訊的徵詢，其次為相關福利諮詢，諮詢疾病中約有55.2%為罕見疾病、17.8%為疑似罕病、27%為非罕病。本會將持續進行各項衛教宣導活動，使罕病防治成為國民知識的一環。

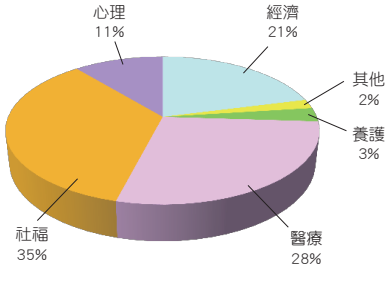
特定醫療弱勢病患服務

在本會歷年的服務中，有一群醫療弱勢患者因疾病無法確診或過於特殊、尚未納入公告罕見疾病而無法獲得病友團體及社會福利之支持，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，更面臨生活上多重的挑戰。因此本會與台灣弱勢病患權益促進會攜手提供關懷及服務。本年度共服務35名患者，包含第13凝血因子缺乏、愛德華氏症、蛋白質C缺乏症等30種疾病，需求以社會福利資源爭取為主，而服務方式以關懷慰問、情緒支持及資源連結為主。本會將持續服務醫療弱勢族群，促使資源有效發揮與運用。

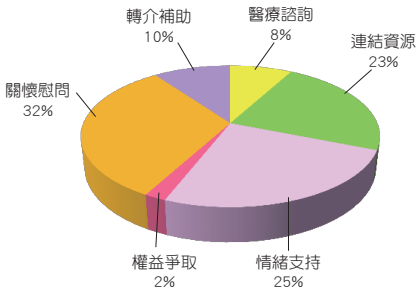
一般大眾諮詢內容分析



醫療弱勢病患需求及服務方式分析



病患需求



服務方式

病友經濟補助

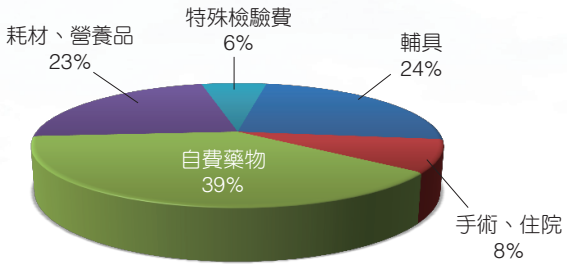
為協助面臨經濟困境的罕病家庭，本會陸續成立醫療救助、生活救助及安養照顧基金，多年來持續提供各類經濟補助，以協助病家支應龐大醫療費用、昂貴醫療器材、家中經濟支柱突然受傷或生病導致的生活困難。近年來經濟景氣持續不振，加上每年新入會之病友，經濟補助金額及受益人數逐年增加。

2015年度成果

醫療救助

設立於1999年的「醫療救助基金」，主要用於罕病基因檢驗、診斷及手術、藥物、醫療性食品、特殊或補助營養品、輔具及醫療器材等費用之補助，更協助提供社會保險、社會救助或其他福利制度未能給付的部分，並獎勵孤兒藥之引進與預購。本年度共補助345件，金額為8,207,073元；自1999年實施至2015年12月底，已補助1,830人次，補助金額總計為48,551,613元。2015年，為不增加病家的經濟負擔，同時維護病友們的健康，試辦肺炎鏈球菌疫苗補助方案，由基金會補助疫苗費用，自10月至12月初，總計補助94人，41種病類，補助金額共282,663元。

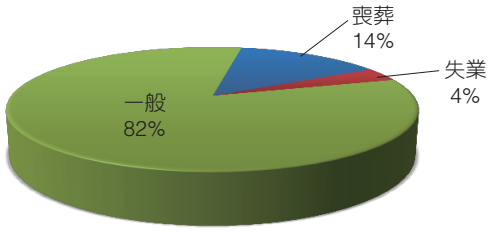
2015醫療救助補助項目分析



生活救助

設立於2000年的「生活救助基金」，主要補助項目包括生活急難救助、緊急住院看護費用、喪葬補助、關懷慰問金、個人助理及其他有關病患與其家庭之生活扶助相關費用等。本年度共補助278件，金額為6,884,563元；自2001年實施至2015年12月底，已補助1,785人次，共計36,960,543元。

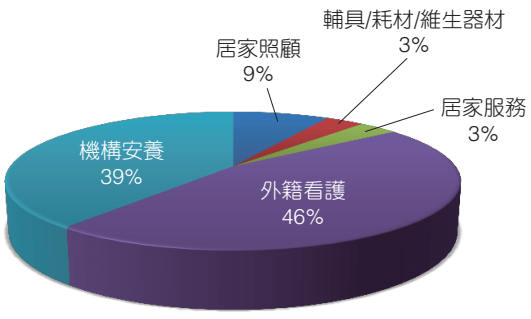
2015生活救助補助項目分析

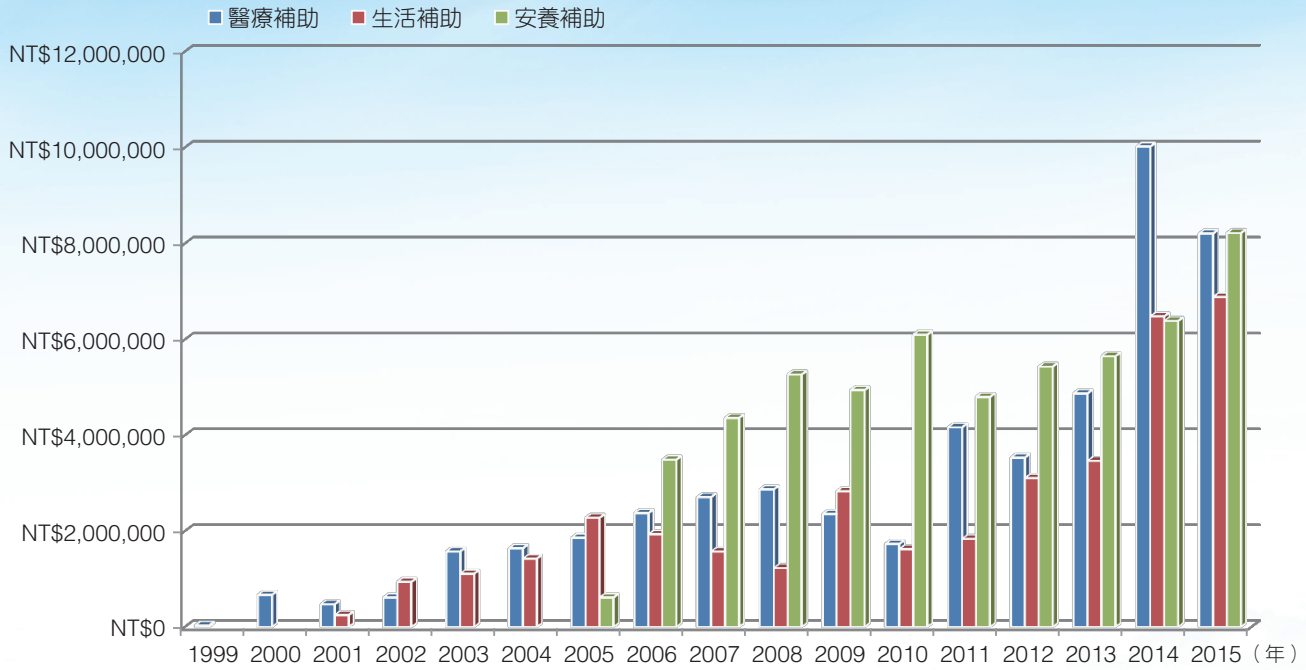


安養照護

設立於2005年的「安養照護基金」，以補助各級政府之社會保險（如全民健保、公保、勞保等）、社會救助或其他福利制度未能給付或給付不足之相關安養照護費用為原則，並以家庭經濟弱勢為優先考量。本年度共補助122件，金額為8,216,690元；自2005年實施至2015年12月底，已補助835人次，共計55,255,473元。

2015安養照護補助項目分析





歷年病友經濟補助概況

個案故事

即時經濟挹注，協助病家度過困境

罹患成骨不全症（俗稱玻璃娃娃）的新手媽媽小美，跟患有相同疾病的母親站在嬰兒床邊，輕輕地安撫小寶寶入睡，看著寶寶可愛的模樣，小美心中滿是欣慰。

回想2年前，當時懷孕22周的小美與先生滿心期待新生命的到來，卻在一次的超音波檢查中，發現胎兒發育異常大腿彎曲骨折，立即來電本會進行疾病諮詢，同時轉診向小兒遺傳科醫師作進一步檢查。醫師見到身高嬌小的小美跟媽媽，外觀都有成骨不全症明顯病症，如：藍鞏膜與倒三角臉型，懷疑家族可能患有遺傳性疾病。進一步基因檢測結果確定小美和媽媽皆患有成骨不全症。經過一番掙扎，小美與先生在當時痛心地做了中止妊娠的決定。

但小美與先生仍然期盼擁有兩人幸福的結晶。為了孕育健康的孩子，兩人採取了人工生殖的方式。懷孕的過程中，小美因病造成的骨質不佳，讓孕程相當辛苦，只好辭去工作。生產後的小美骨質漸差，為了穩定骨頭的韌度，並治療困擾多時的長短腳問題，小美遂在醫師的安排下進行骨板固定手術。新生命的誕生，加上醫療開銷，讓僅有先生維持收入的家庭經濟備感吃力。

在得知小美的困境後，本會社工立即到家中探訪關懷，並透過本會的醫療補助方案，暫時緩解家中的經濟重擔。讓小美能安心地養病、充沛體力；和先生一起守護他們悉心建立的家，陪孩子健康的成長。

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，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。

2015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。2015年總計發出71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、麵、米果等。洽詢專線：本會醫療服務組劉專員（分機151）。

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439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。

基金會歷年舉辦的特殊飲食營養教室，多以低蛋白料理為主。在長年與病友及其家屬互動中，本會看到了另一群代謝異常患者們亦有油脂攝取上的飲食控制需求，故今年北部特別舉辦「低油營養教室」活動，邀請專業老師進行低油料理的示範，讓家長們親自動手學習烹調技巧。自2001年至2015年止，本會已舉辦45場營養教室活動，累計共有4,073人次參與。

料理廚房新嘗試

歷年來，本會多以病友特殊飲食為出發，協助家屬照顧有特殊需求的病友，然而照顧者也是需要被關心的一群人，為體恤罕病病友照顧者的辛勞，第一屆「料理廚房」系列課程應運而生，這也是本會的首度嘗試，希望藉由佳餚美食的教導讓罕病家庭也能一飽口福，增進家庭樂趣。為期三週的系列課程，反應熱烈，共有32位罕病照顧者參與，未來也將開放更多名額供家屬報名參加。

2015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	155	212	72	439

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	2015	小計
服務人次	食材	7	119	176	47	--	--	--	--	--	--	--	349
	食物券	--	--	--	63	59	68	63	50	56	61	61	481
補助金額		70,713	23,242	133,752	323,965	289,707	268,198	311,465	273,890	278,750	329,280	366,730	2,669,692

個案故事

秤斤論兩，企求平凡人生

1歲多的凡凡，白白嫩嫩，可愛極了，然而卻在出生沒多久後就因呼吸急促被送往台大醫院加護病房，並確診罹患「甲基丙二酸血症」。

「當時真覺得晴天霹靂，我只能一直哭一直哭……」。

「這件事在短期內要接受真的很難，我跟先生只能互相鼓勵，打起精神。」

除了定期回診，他們還得重新建構出一套新的生活模式，尤其在飲食控制方面。甲基丙二酸血症是先天性代謝異常疾病中有機酸血症的一種，因為胺基酸代謝途徑上的酵素出了問題，導致有害人體的有機酸堆積，容易出現餵食困難、肌張力低下、高血氨等症狀。飲食上必須控制蛋白質攝取，並提供足夠的熱量，這也成為此類患者最重要的課題。

認真喝奶，努力長大的凡凡。

凡凡爸媽深知飲食控制的重要性，每兩週到一個月的醫院回診，總是全家老小陪同出席，遵從醫囑，嚴格控制蛋白質的攝取；每次與本會營養師的諮詢，都會拿出詳細寫滿喝奶量與時間的飲食紀錄本；遇到執行上的困難或對飲食有疑慮時，更密切的與基金會營養師保持聯繫，一起商討對策，了解正確的飲食模式，朝對凡凡有利的方向邁進。

在基金會的專業營養服務協助及爸媽努力下，凡凡1歲時就達到換肝的目標體重，經多方考量及醫生專業評估，決定進行肝臟移植手術，並由符合移植條件的媽媽捐肝。如今，術後的凡凡已經朝著康復的道路前進，也重新進行職能治療，現在不僅可以站，也會開口說話，一切都在穩定進步中。

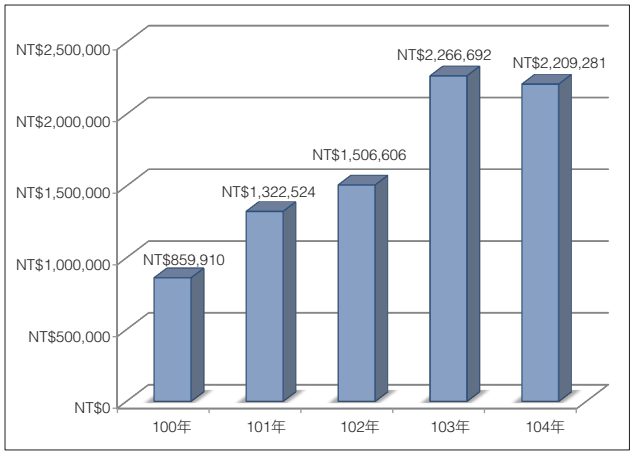
病友營養品支持

「吃」是人最基本的需要。然而有些罕病病友卻因疾病的關係，無法隨意地吃，甚至無法享受吃東西的愉悅，僅能依靠流質類的管灌營養品來維持基本生命所需，進而達到營養的有效攝取。但這類食品其實所費不貲，又需要長期且大量的攝取，對病家而言亦是一項沈重負擔。基金會藉由此一方案，向廠商爭取較為優惠的價格，免費長期提供給有需要的病家。

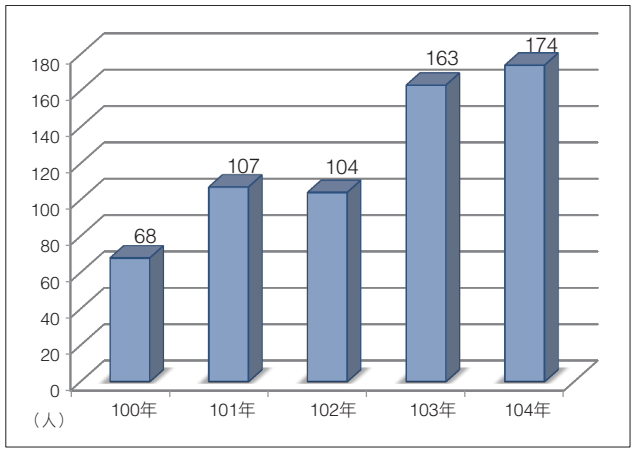
2015年度成果

近年來物價上漲，營養品價格亦逐日增加，使得病友所需營養品的支出與日俱增，經濟負擔更為沉重。有鑑於此，為了減輕病家經濟負擔及照顧者的壓力，本會自2011年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（液狀甜味）、安素涵纖、管灌安素、愛美力涵纖、亞培健力體、益肺佳、愛美力、安素雙卡、葡勝鈉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，以及雀巢愛速康金選、立攝適均康2.0、立攝適均康零脂、愛攝適1.5高氮、立攝適腎臟病配方及糖尿病配方；2015年新增加亞培小安素強護營養均衡配方、安素高鈣；雀巢諾沛、愛速康粉末、立攝氏清流質配方；桂格纖穀完膳營養素，至今共提供25項營養品予有需求之病友家庭，盼能透過實物供給，滿足病友需求，維持病友照顧品質。本年度服務174人次，共有163個病友家庭受惠，較2014年，增加19個家庭，總挹注經費為2,209,281元。2011累積年至今，共補助616人次，總金額為8,165,013元。

病友收到的營養品。



歷年營養品補助金額



歷年補助人數

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年起建置遺傳諮詢網絡，陸續派駐本會遺傳諮詢員至各大醫學中心進行臨床駐診，提供專業的遺傳諮詢服務。服務包含協助病家瞭解診斷、病程及可能的治療，說明遺傳形式及再發機率，並協助選擇最適合個人及家庭的後續措施等，讓病家獲得完整的罕病資訊。

遺傳諮詢服務關心媽媽和孩子的健康。

2015年度成果

目前本會北、中、南三區有3名遺傳諮詢員派駐於台大醫院、台北馬偕醫院、台中榮總、中國附醫及高雄附醫，除提供遺傳諮詢亦協助病友就醫、醫療福利諮詢等需求之滿足與提供相關資源連結。總計本年度遺傳諮詢服務達2,072人次。各遺傳諮詢員派駐醫院及駐點時間請詳見本會網站「服務專區」中「醫療服務」項目下之「遺傳諮詢」頁面。

2015年本會遺傳諮詢服務統計表

項目（人次）	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	0	421	483	94	1,008
中區服務	16	273	104	57	450
南區服務	22	463	66	73	624
總計	2,072人次				

個案故事

長期尋求確診　遺傳諮詢解惑

現年十歲的小霆，在兩歲時即發現有墊腳走路的情形，而後在蹲坐及站立時也漸感吃力，並出現以手部用力支撐膝蓋等肌肉萎縮症初期的典型症狀。憂心的媽媽急切地帶小霆就醫，陸續做了肌肉切片、核磁共振、肌電圖及脊髓型肌肉萎縮症的基因檢查，但都查不出異常；排除多項可能後，小霆進一步接受裘馨氏肌肉萎縮症的第一階段常見點位檢驗，仍找不出原因。近期回診，醫師提出小霆疑似罹患龐貝氏症，突如其來的推測讓媽媽倍感不安。

在醫師的轉介下，媽媽帶著小霆來到基金會尋求遺傳諮詢服務。為了平撫不安的情緒，諮詢員詳細地向家屬說明肌肉萎縮症和龐貝氏症病因上的差異，希望釐清媽媽對於遺傳上的疑問，也讓媽媽多年來懸著的一顆心終於有了依靠。目前雖懷疑可能罹患龐貝氏症，但還是需要先排除裘馨氏肌肉萎縮症的可能性，故基金會也同時協助病家申請國健署的遺傳檢驗補助，以進行裘馨氏肌肉萎縮症的第二階段鑑別檢驗。

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。由「國際代檢協力方案」，協助需要國外檢驗的患者，且於2009年始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，雖政府自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，故本會仍繼續提供未獲政府補助的公告罕病項目，強化罕見疾病防治水準。

2015年度成果

國際代檢協力方案

為暢通一般民眾進行國外檢驗的諸多障礙；協助病家獲得正確診斷，達到罕見疾病防治的目標。自2001年起至2011年3月期間，本會接受衛生署國民健康局委託作為「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務中心」單一窗口，負責建立台灣國際檢體外送管道及標準作業流程，彌補國內檢驗設備及技術的不足。2012年政府接手國際代檢計畫後，本會則持續協助政府無法補助之疑似罕見疾病個案送檢。

2015年本會協助5人次患者檢體至美國及歐洲進行確診，2001年起至2015年底，本會共補助國際代檢費用5,138,792元，有445人次受益。

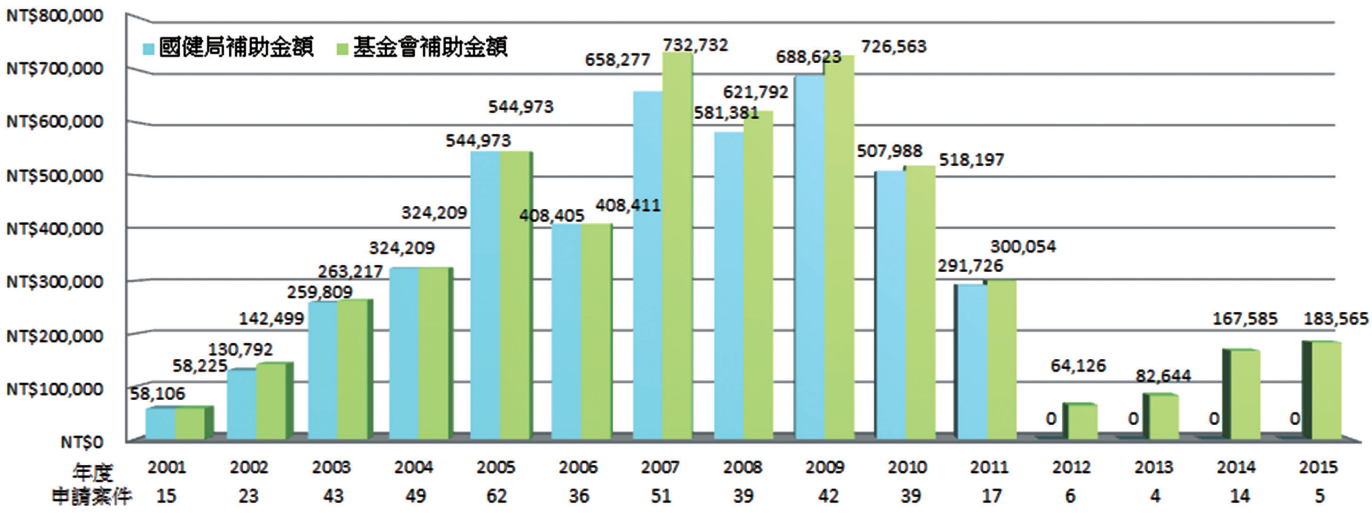
遺傳檢驗實驗室

國內遺傳檢驗補助方案

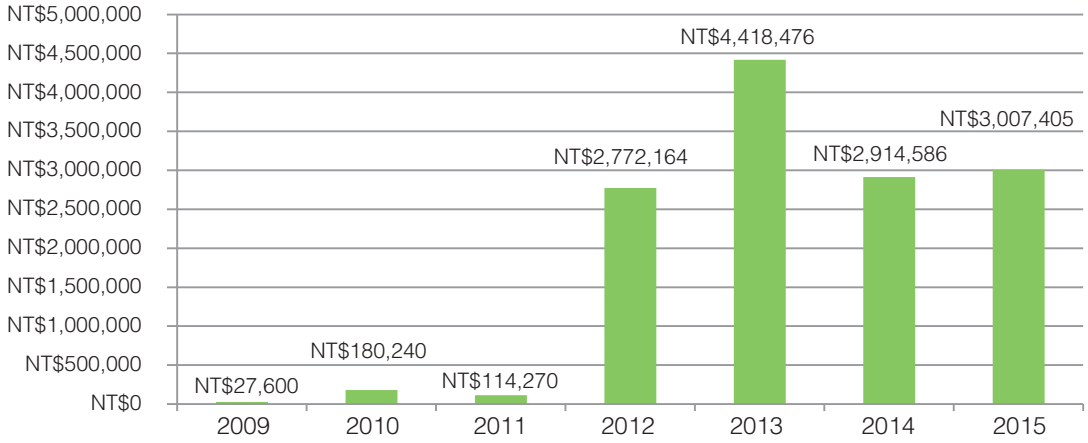
國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案以國內需求性較高、檢驗技術穩定且政府補助資源較少之檢驗項目為目標。

2015年，本會與國內11家醫療院所和研究室簽訂合作備忘錄，進行90項疾病的檢驗，並提供70%檢驗費的補助；在510位疑似罕病個案中有184位確診為罕病患者，檢驗確診率為36.1%，共補助3,007,405元。自2009年至2015年，累計補助2,060位個案，總補助金額為13,434,741元，確診人數達647人。

歷年國際代檢方案補助成果



歷年國內遺傳檢驗服務補助成果



	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
補助人數	11	70	60	464	577	509	510
補助項目	25	25	25	95	146	87	90
補助比例	50%	50%	50%	80%	80%	70%	70%

2015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
1	臺大醫院—胡務亮醫師實驗室	1	1
2	臺大醫院—陳沛隆醫師實驗室	27	13
3	慧智臨床基因醫學實驗室	130	49
4	臺北榮民總醫院	28	5
5	臺北市立聯合醫院	8	4
6	柯滄銘婦產科—基因飛躍生命科學實驗室	120	41
7	中山醫學大學附設紀念醫院	40	24
8	彰化基督教醫院	60	20
9	林口長庚紀念醫院	44	16
10	衛生保健基金會	48	10
11	中國醫學大學附設紀念醫院	4	1
總計		510	184

個案故事

關懷諮詢　協助確診

柔柔今年4歲，健康活潑，總愛膩著媽媽撒嬌。但上學後，柔柔的體力退步很多。在一次的感冒中，柔柔嚴重嘔吐，一度陷入昏迷；緊急送醫後，才發現柔柔得的並不是單純的感冒。

柔柔疑似由「鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症」引起高血氨症，這疾病雖多發生於男性，但少數的女性帶因者也可能發病。而男性患者往往在出生後即因血氨過高而夭折。在醫師的說明下，媽媽憶起自己有個未滿月即過世的弟弟，雖然不知道原因，但外婆也是因為高血氨引起的肝衰竭過世。醫師安慰媽媽，並建議可以透過基因檢測確認媽媽和柔柔的姊姊是否帶因，如果能及早確診，便可早一步控制，避免憾事發生。

只是基因檢驗一個人就需要8000元的費用，為家庭中成員逐一檢驗實在是一筆不小的開銷。透過醫院轉介，本會的國內遺傳檢驗補助方案不僅協助柔柔確診，也提供家人基因檢驗費用的部分補助，讓柔柔一家的負擔減輕不少。

獲得正確診斷對罕病家庭來說是至為重要的一件事，除了以民間團體的力量辦理遺傳檢驗補助方案，本會亦持續督促政府擴大補助項目，以落實罕見疾病早期發現早期治療的目標。

罕見疾病防治規劃推動

為落實早期發現早期治療，本會規劃「建置罕見疾病防治網絡」，並於2000年起投入「二代新生兒篩檢先導計畫」，經過多年積極投入推廣與宣導，政府自2006年7月1日起，將法定的新生兒篩檢項目由原先5項增為11項；家長若簽署同意書，即可獲知26種疾病篩檢結果。本會更陸續增加補助「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」，並將補助擴及至經濟弱勢戶，讓臺灣的新生兒多一層保障。

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持續進行，發展本土治療經驗。本會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，做為未來生醫研究之基礎；以民間團體力量鼓勵本土性罕見疾病臨床試驗計畫，期開啟罕病基礎及臨床研究，為罕見疾病防治網絡奠定基礎。

2015年度成果

二代新生兒篩檢

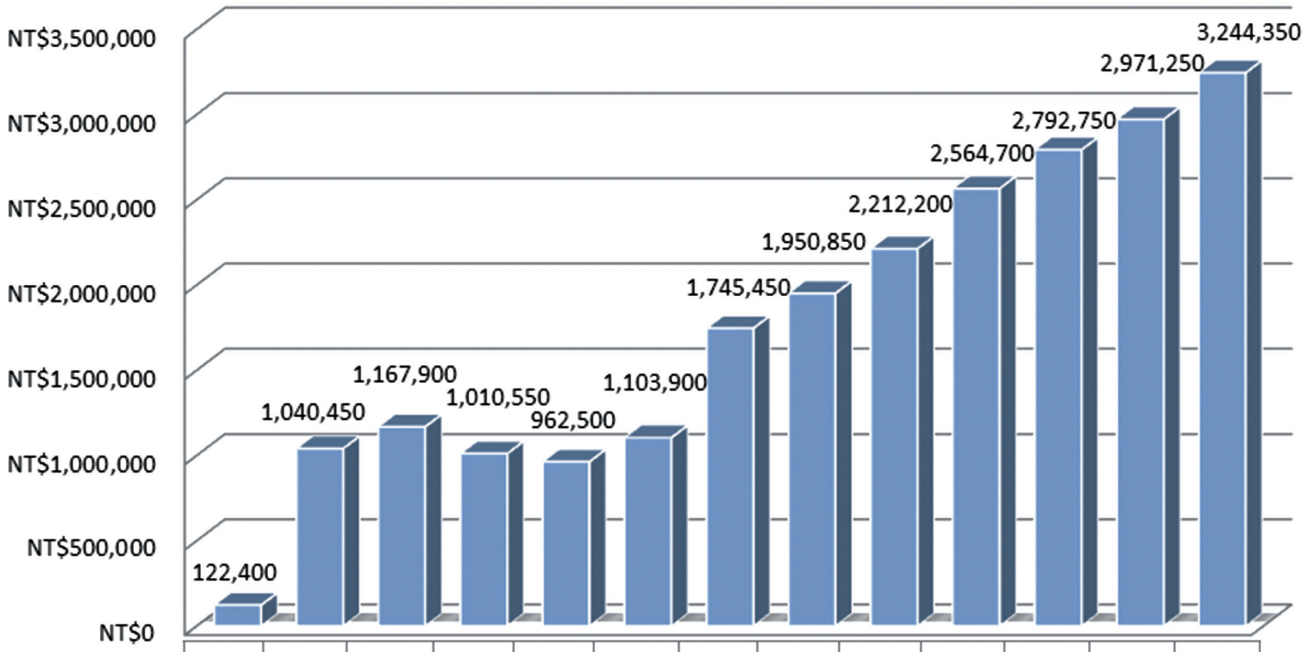
本方案自2000年開始展開先導計畫，先針對部分地區一般民眾試辦。2003年起，則針對原住民及低收入戶全面補助，至2006年，政府擴大補助項目，除定額補助一般戶外，並全額補助出生於山地、離島或偏遠地區醫院機構嬰孩之篩檢費用，考量衛生署補助對象未能涵蓋所有原住民及經濟弱勢家庭新生兒，本會持續辦理補助。2011年新增補助臺大醫院SCID新生兒篩檢，臺北病理中心和衛生保健基金會更陸續於2013年加入篩檢服務，透過篩檢，讓可能患症的新生兒能免於接受預防接種所導致的免疫反應，降低危害。2015年本會持續與國內三大篩檢中心共同推廣新生兒篩檢方案，補助原住民及低收入戶新生兒達15,590人次，補助金額共3,244,350元。本方案自2000年實施至2015年共補助新生兒141,071人次，補助金額達24,923,570元。

本方案以實際經費挹注為新生兒的健康把關，更同步進行政策方面的宣導及倡議。迄今，雖已成功爭取到法定補助項目的增加，但隨醫療發展，仍陸續有新的檢驗項目增加；秉持著促進罕病防治之宗旨，本會持續將最新最有效的篩檢技術納入補助，為台灣新生兒的健康把關。

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

歷年原住民及低收入戶二代新生兒篩檢補助成果



補助人次		2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
	原住民	306	2,596	2,904	2,689	2,750	3,154	6,664	7,711	9,565	11,581	13,145	14,038	15,419
	低收入戶	0	6	18	6	0	0	27	56	107	119	130	139	171

勘，評核委員及專家們除表示讚佩，亦認同建置罕病組織資料庫的概念。為有效達成目標，且讓蒐集到的檢體能有更佳的儲存環境及資安防護措施。本會經研議後與中研院團隊所建構的臺灣人體生物資料庫進行合作，至2015年底，台灣人體生物資料庫已通過疾病個案設置許可，陸續與國內醫學中心的人體生物資料庫合作進行疾病檢體收集，未來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

罕見疾病臨床試驗補助計畫自2008年啟動，於2010年起受理台大醫院基因醫學部「罕見疾病芳香族L—胺基酸脫羧基酵素缺乏症（AADC）治療計畫」，成為臺灣基因治療之首例。 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缺乏症治療所需之病毒載體，再捐助予臺灣大學醫學院附設醫院做為臨床試驗使用，目前已完成第三期安全性測試，確保了其儲存的安全性及穩定性。此臨床計畫已有10位患者接受治療，不僅替AADC患者帶來新希望，也為國內基因治療寫下新的一頁。

2015年新增受理臺中榮民總醫院「以Eculizumab治療Dego's病之效用評估」一案，Kohlmeier-Degos Disease（Dego's病）主要可能是由病毒、免疫或其他問題造成的疾病。少數文獻中提及可使用Eculizumab治療，醫師嘗試用藥後發現對個案有改善效果，但因非公告罕見疾病，也不符Eculizumab之藥物適應症，健保不予給付，家長只能為籌措藥費竭盡所有。為支持台中榮總收集以Eculizumab治療Dego's本土案列所進行之臨床試驗，捍衛生命的權利，並提升患者的生命品質，本會同意補助其一年之臨床試驗計畫。

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。

醫療器材與輔具轉借

本會為服務罕病病友因病程發展所需之醫療器材，並減輕購買機器及耗材的負擔，透過購置居家照護必需的儀器、耗材及敷料等，以提供病家醫療照護需要，亦提升罕病家庭居家照護品質，本會自2004年開辦「罕見疾病醫療器材借用方案」至今，已累計服務725人次。

2015年度成果

醫療儀器借用

「罕見疾病醫療器材借用方案」旨在藉由本會主動購置或民眾二手捐出，媒合轉借給適合病友，待病友毋須使用時，遂歸還本會進行檢測、消毒及清潔，再轉借有需要之病家，達到資源的有效整合。2015年度該方案服務達55人次，維修及諮詢服務118人次，包含肌肉萎縮症、原發性肺動脈高壓及代謝異常患者等。

敷料贈予

有居家醫療照護需求之病友，醫療耗材使用量相當可觀。尤其是罹患遺傳性表皮性分解性水皰症（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，避免傷口感染。雖部分敷料有健保給付，但品項及數量有限，家屬仍須自費購買特殊敷料，負擔沉重。2015年本會購買美皮蕾、美皮通、美皮特、保立美等敷料，及自黏彈性紗卷，供泡泡龍病友日常換藥使用，共計贈予43人，費用總計348,700元。

2015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	7
氧氣製造機	29	54
抽痰機	9	20
血氧監測儀	2	3
咳嗽機	5	10
拍痰機	1	3
吞嚥功能訓練機	2	4
氧氣鋼瓶	0	1
噴霧器	2	3
電動床	4	11
低週波電療機	1	2
小計	55	118
總　計	173	

個案故事

電輪輕鬆上下車　闔家出遊自主行

患有肌肉萎縮症的小柔和小諭，在爸媽辛苦的呵護照顧下順利成長。雖然平常的工作、照顧已經很忙碌，週末假日爸爸媽媽還是會帶著坐電輪的兩姊妹，搭乘捷運或低底盤公車出外參加活動、逛街。為了讓姊妹倆能夠更方便舒服的一塊出門，爸爸咬牙添購一輛休旅車，並在本會輔具補助協助下，於休旅車上安裝輪椅升降機，實現全家一起長途旅遊的夢想。半年的時間裡，一家人不僅已經到鶯歌體驗手拉坏、至南寮漁港吃海鮮，更登上大屯山郊遊賞景，旅途中小柔、小諭都可以自行上下車，再也不用讓爸媽抱上抱下。未來一家人更規劃要環島全省走透透。只要有適合輔具的協助，即使像兩姊妹般的重度罕病患者及身障者，也能輕鬆享受旅遊的樂趣、增進生活品質與生命厚度，主宰自己「行」的自由。

小柔自行操控電輪上休旅車，準備出發。

到宅復健服務

罕見疾病病類繁多，多數病程緩慢，且無積極的治療方式，容易造成部分或全面功能喪失，使得許多病友及照顧者有長期復健及關懷訪視的需求。本會自2007年起成立團隊推出「到宅關懷服務」方案，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2015年12月底，本方案共提供2,602人次到宅服務。

2015年度成果

罕病到宅關懷服務方案透過專業醫療人員、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，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至8次服務，使照顧者有稍獲喘息機會。2015年度總計服務62名病友，達399人次，服務內容則以到宅復健技巧指導居多。

在中、南部區域，團隊結合物理、職能及語言治療服務等等，在地耕耘多年，服務人次穩定上升。部分偏鄉地區或不便外出的病家藉由到宅復健治療指導，改善身體的不適更減緩病程進展。本會亦提供無障礙環境改善建議、輔具建議與訓練；深入學校瞭解溝通，結合3C產品操作以給予病友合適的訓練與協助，增進學習成效。

為使服務經驗交流增益，本會於各地區定期舉辦罕病個案研討，以提升專業，使服務更臻完善。透過北中南20多位治療師同步推廣罕病到宅服務，盼能及時彌補復健醫療缺口，幫助更多病友逐漸恢復自信，提升生活品質，重拾社會參與，歡迎有需要者逕向本會提出申請。

2015年到宅復健服務統計表

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
	總服務人次						
北部	80	4	3	0	8	3	21
中部	77	29	7	2	8	7	21
南部	123	25	16	0	7	0	20
小計	280	58	26	2	23	10	62

個案故事

復健關懷　生活加溫

陳大哥是小腦萎縮症患者，發病十多年來未曾接觸復健。雖手部功能尚可，能勉強扶物站立，但仍多需仰賴輪椅。因家人白天皆外出工作或唸書，留下陳大哥獨自在家，經社工訪視評估後建議申請基金會的到宅關懷服務，也開啟了他的復健之路。到宅治療師評估居家擺設狀況及安全動線後，建議陳大哥在牆壁加裝扶手，一方面增加行走安全，一方面藉由扶手做簡易復健。搭配老師規劃的動作，陳大哥逐步學習正確的復健方式，身體功能進步不少。他亦與到宅治療師溝通輪椅的安全性及使用電動代步車外出的可行性，期盼能有外出透氣的機會，不僅習得在宅復健的技巧更獲得了心理的陪伴與支持。他十分感謝基金會用心的規劃，並想要分享給沒有做復健的病友，其實復健沒有想像中辛苦，透過專業的指導每個人都可以做得到。

加裝扶手增加行走安全，並搭配復健使用。

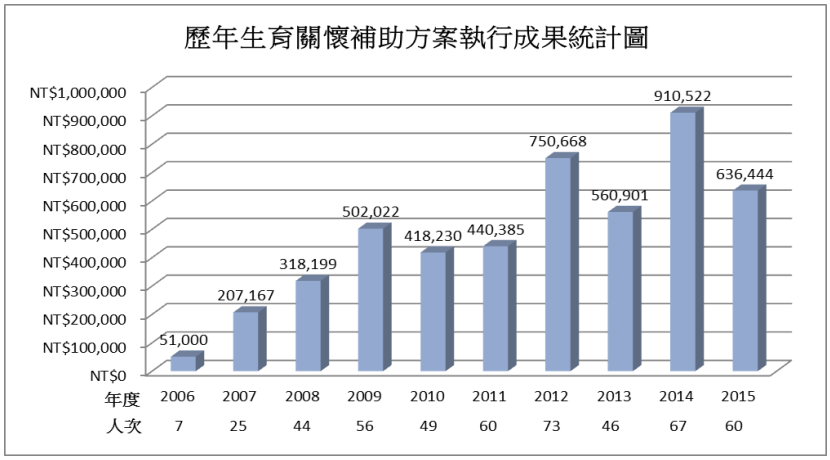
生育關懷服務

孕育健康寶寶是每對父母親的最大心願，對於罕病病患本身或家庭而言更是莫大的期盼。本會於2006年起辦理「罕病家庭生育關懷補助」，提供懷孕前的遺傳諮詢；懷孕時的關懷訪視、產前檢驗、出生後的孕補品、慰問金暨新生兒篩檢補助及新生兒用品提供等服務。並推動罕病衛教宣導，倡導早期發現早期治療，以降低疾病對於病家的衝擊。本方案自開辦以來已服務380案，計487人次服務，總補助金額為4,795,538元。

2015年度成果

本方案於2015年度，共補助60人次，包含威廉斯氏症、脊髓性肌肉萎縮症、迪喬治氏症、裘馨氏肌肉萎縮症等39種疾病，補助金額為636,444元，本年度所受理的60名準媽媽中，延續2014年者，共有17位；北部總會受理36案，中辦9案及南辦15案。

本方案自2006年開辦以來有380件申請，其中有335位寶寶順利出生，也有44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36人，自然流產4人，罹患其他疾病引產4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。



個案故事

重視產檢　安心好孕

小芬和孩子們幸福的合照。

小芬出生便帶著水皰，在家人的細心呵護下，小芬努力生活並找到人生的另一半。婚後，為了擁有健康孩子，夫妻倆謹慎地諮詢醫師，得知小芬罹患的遺傳性表皮分解性水皰症，由於疾病分型很多，需要先從小芬身上找到基因突變位置之後，才能判斷能不能做懷孕時的檢驗。在本會國內遺傳檢驗補助的協助下，醫師找到了基因突變點位，而若懷孕，寶寶將有50%的遺傳機會罹患相同疾病，必需安排產期遺傳檢驗。

在小芬主動的聯絡下，本會詳細地提供了產期遺傳檢驗的相關訊息及檢驗胎兒罹病的技術，並提供生育關懷服務資訊，盼能減輕小芬於產期遺傳檢驗時的經濟負擔。懷孕11週時採取寶寶的絨毛膜送檢，確認寶寶沒有罹患遺傳性表皮分解性水皰症。今年，小芬又懷了第二胎，同樣是經由本會的協助順利產下健康寶寶。

生育關懷補助方案，陪伴準媽媽安心度過孕程的每一階段。有計畫生育下一代的罕病家庭，別忘了做好完整的產前遺傳諮詢；有了事前的詳盡準備，才能安心有好孕。

生命連線緊急救援

本會自2010年開辦緊急救援服務，提供中南區有需求之病友裝設緊急救援系統，提供意外發生之救援相關協助，讓病友不因獨居或長時間獨處，落入意外發生又無人幫忙的窘境，守護病友的基本人身安全；另透過每2個月電訪或家訪，關懷病友狀況，並提供衛教資訊，提升病友對自我生活照顧之認知及能力，進而幫助病友於日常生活自信自立。本方案開辦至今已協助56位病友安裝此系統，累積補助達794,826元。

2015年度成果

本計畫實施以來，因應服務需求增加，於2014年將服務範圍擴展至中部地區。本年度共服務13位病友，中區8位（台中、彰化及嘉義）、南區5位（台南及高雄），分屬10種病類，小腦萎縮症3位、多發性硬化症2位，肌萎縮性側索硬化症、亨丁頓舞蹈症、裘馨氏肌肉萎縮症、脊髓型肌肉萎縮症、成骨不全症、粒線體疾病、毛毛樣腦血管疾病、威爾森氏症各1位。其中一位病友因為家境清寒無力負擔市內電話的裝機費用，本會也一併協助。

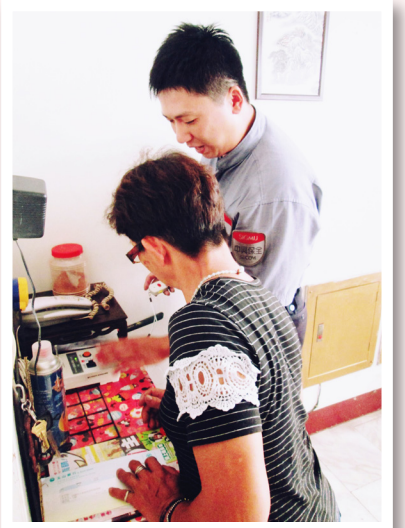
部分病友因肌肉萎縮或疾病因素造成手部功能退化，難以使力或手指運動範圍受限，故本會特別請「中保關懷社會福利基金會」為病友量身訂做適合的求救發射按鈕。此外，高雄地區更提供護理師每2個月至家中訪視；其他地區則以電話訪視問安，貼心關懷使用者的近況，讓獨居的罕病病友窩心不已。

個案故事

緊急救援，一鈕安心

現年60歲的阿良，罹患亨丁頓舞蹈症，因疾病關係，手腳不住抖動，雖阿良生活尚能自理，但因行走步態不穩，發生跌倒狀況時難以自行起身。而太太白日需外出工作，如阿良在家不甚跌倒，僅能聯繫太太返家幫忙。不能預期的意外，讓家人好憂心。

所幸，本會的緊急救援服務計畫，為阿良家找到了解決之道。藉由裝設緊急服務系統，當意外發生時，即能透過隨身佩帶的鈕扣通報，在意外發生之時提供最即時的協助。一天，阿良在家中浴室不甚跌倒，太太返家見阿良跌倒流血，感到非常慌亂，緊急按下救援按鈕，24小時待命的守護中心立即協助派叫救護車，順利將阿良送往醫院治療。太太回憶當下的手足無措，按下緊急救援按鈕時，守護中心人員除安排聯繫救護人員，亦在當下不斷安撫緩和太太緊張的情緒，直到救護人員抵達，讓太太倍感支持，直呼緊急救援系統實在是揪甘心！



系統安裝人員向家屬說明使用方式。

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。

2015年度成果

今年心理衛生服務方案的總服務量共1,989人次，初級預防為888人次，次級預防服務為871人次，其中心理諮商服務達521人次，為歷年來最高。危機處理及慢性化個案的三級預防服務則為230人次。

提升心理健康
——電話問安、心靈電影院

電話問安服務以關懷病友、了解病友目前的狀況為出發，讓病友及家屬在面對困難時能獲得即時的援助與倚靠。

心靈電影院以開放式團體方式經營，透過講師的引導，帶領大家進入不同生命議題。在影後的分享與討論間，成員們逐漸發展出歸屬感與支持；與一同參與的家人們也更能相知體會。本會陸續將規劃更多元的團體活動，盼為病家緊繃的心緒打開更多舒緩的窗。

防範未然、陪伴傾聽
——心理輔導諮商、身心靈團體

心理諮商服務，在多年宣導下，服務量漸增，且需求多集中在季節轉換之際，顯見天氣波動對病友的身心易有干擾。其次，北區身心靈團體以讀書會的方式進行，成員中「至親遠逝」的比例相當高，而出現有強烈且持續的複雜性悲傷，但透過成員間的同理分享逐漸編織起相互承接支持的網絡；中區青少年團體，在多年推展後漸入軌道，成員參與踴躍，凝聚力強，更以戲劇創作的新嘗試，激發出充沛的創意能量。

讓遺憾不再發生
——高危及慢性化之個案處遇

疾病所帶來的危機及挑戰除了由病友承擔，往往更擴及至整個家庭。也因此在危機發生時，本會以家庭為中心，盡力照顧支持每一位家庭成員，以鞏固家庭支持系統。

當面臨疾病為生命、家庭、人際、升學、就業帶來的各式挑戰，或疾病適應、臨終關懷、至親驟逝等生命波折，本會透過談話引導及抒發，陪伴病友及家屬慢慢打開心房，釋放積累的壓抑，承接來自外界的關懷與支持，攜手走過難關。

2015年度罕病心理衛生服務一覽表

<table>
<tr><th colspan="4">本方案全年服務1,989人次</th><th>服務人次</th></tr>
<tr><td rowspan="3">初級預防
（888人次，44.6%）</td><td colspan="2">電話問安服務</td><td></td><td>402</td></tr>
<tr><td rowspan="2">心理講座
（486人次）</td><td>北區心靈電影院（10場）</td><td></td><td>425</td></tr>
<tr><td>南區心靈電影院（3場）</td><td></td><td>61</td></tr>
<tr><td rowspan="8">次級預防
（871人次，41.8%）</td><td rowspan="5">心理諮商服務（521人次）</td><td rowspan="2">北區</td><td>病友7人</td><td rowspan="2">270</td></tr>
<tr><td>家屬20人</td></tr>
<tr><td rowspan="2">中區</td><td>病友6人</td><td rowspan="2">117</td></tr>
<tr><td>家屬 10人</td></tr>
<tr><td rowspan="2">南區</td><td>病友5人</td><td rowspan="2">42</td></tr>
<tr><td>家屬3人</td></tr>
<tr><td colspan="2">台大醫院心理諮商專案合作</td><td>92</td></tr>
<tr><td rowspan="2">傾聽您說專線
心理輔導服務</td><td colspan="2">病友7人</td><td rowspan="2">103</td></tr>
<tr><td colspan="2">家屬13人</td></tr>
<tr><td rowspan="2">身心靈團體（247人次）</td><td colspan="2">北區「心靈讀書會」工作坊</td><td>99</td></tr>
<tr><td colspan="2">中區「青少年成長團體」</td><td>148</td></tr>
<tr><td>三級預防
（230人次，11.6%）</td><td>高危險及慢性化個案處理</td><td colspan="3">230人次</td></tr>
</table>

個案故事

走出堅毅，坦承擁抱

淑珍是個典型的客家婦女，結婚後先生主外她主內，一路相伴打拼，兒女成群且家庭美滿。沒想到卻在中年後發現罹患原發性肺動脈高壓，隨著病情日益嚴重，已需二十四小時注射點滴。但為了不麻煩大家，即便戴著呼吸器，淑珍仍要親手做羹湯，甚至還幫女兒帶小孩。

長期下來，藥物的劑量已達最高，再惡化只有換肺一途，淑貞卻依舊事必躬親，兒女們也束手無策。經過基金會同仁的關懷與引導，淑珍漸漸敞開心房，並在家庭輔導會談的過程中，對家人說出自己的病況，及對全家人的掛念及感謝。全家人第一次共同面對媽媽的病況，許多說不出口的愛，都藉著眼淚，眼神及肢體的接觸，表露無疑。置生死於度外的淑珍告訴家人們：「雖然呼吸不到空氣很苦，但每一天我都會當成新的一天活著，只要老天爺給我機會，我不會輕易離開你們，你們才是我的最愛。」

過年前，沒有等到可替換肺臟的淑珍在醫療團隊及家人的陪伴下平靜地走到終點。罕病家庭在疾病的壓迫之下，「生如春花燦爛，死如秋葉靜美」是何等的不容易，很多時候越是親近的人越是難以啟齒。透過心理服務方案，我們協助病家靜心聆聽、擁抱彼此，期許能讓生命更和諧圓滿，生死兩相安。

福利家園

福利家園是罕見疾病基金會成立後第二個十年的重點計畫，其目的是建立一個讓病友家庭療癒身心靈的活動場域，結合生產、休閒、復健、心理諮商、技藝陶冶、喘息服務、家庭活動、社會教育等功能，量身打造為病友家庭放鬆、紓壓、充電的園地。本會於2014年9月正式取得身心障礙福利服務中心之籌設許可後，持續進行相關法定程序，同時舉辦四場關西農業文化體驗活動，也和台灣大學園藝暨景觀學系達成產學合作協議，共同實踐綠色照護農場的理念，而因為本著對土地的情感，由資深志工發起的桂花樹移植，期盼邀請五百位貴人共同響應進而成為福利家園最堅實的後盾。

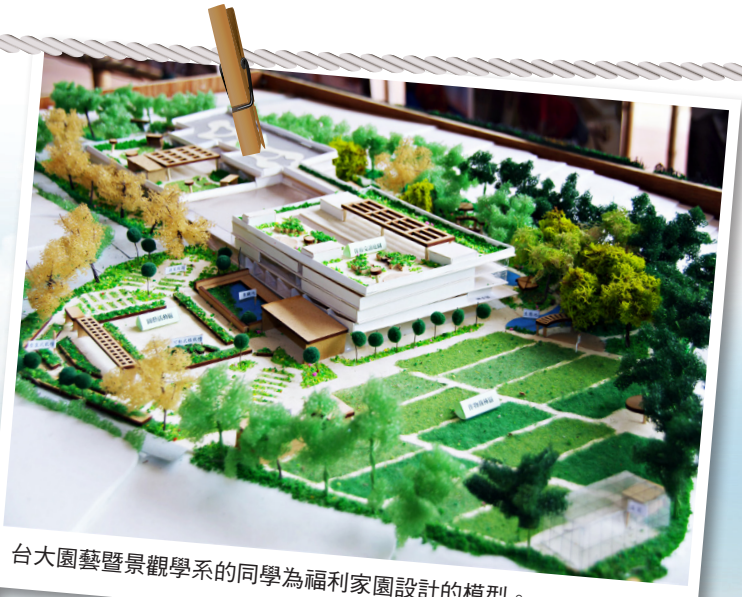
2015年度成果

土地變更　築夢踏實方能有成

在本會積極準備第二次環評審查會相關資料期間，2015年8月中旬，收到新竹縣政府函文，載明本會籌設的身心障礙福利服務中心非屬「開發行為應實施環境影響評估細目及範圍認定標準」之規範，得免實施環境影響評估。由於本會的福利家園規劃並不像安養中心、護理機構或長照機構等具備收容功能，所以主管機關裁決免環評。儘管如此，未來在執行開發案時，仍會努力降低對環境的影響，硬體建設也會朝與自然共生的概念施作。

本計畫於10月下旬通過新竹縣政府變更編定審查，意即土地將變更為社福用地。接下來，本會和建築師將展開密集討論，檢視建築配置和實際空間需求的異同之處，逐步轉化為建築細部設計，完成後，就能繼續往水土保持計畫製作、審查、施工及坡審等程序進行。另外，在建築師的引薦下，一甲級營造廠允諾擔任未來營造階段的顧問，提供諮詢與建議。雖說每一步都有挑戰和考驗，本會當以穩健踏實的步伐，為病友服務的加強、深化及擴大走出一條不同的路。

病友和家屬體驗採收蔬菜的樂趣。



台大園藝暨景觀學系的同學為福利家園設計的模型。

農業體驗　病患鄉親友善互動

農業與生活息息相關，是最貼近人性的休閒資源，而農場環境和設施是福利家園的一大特色。在土地變更時期，恰好是展開農業相關軟硬體的探索和經驗累積的好機會。2015年本會陸續於3月21日、6月6日和11月7日配合春秋兩季的蔬菜生長周期舉辦「有機農業播種趣」、「採收蔬菜辦桌樂」和「尋好柿種菜趣」三場農業體驗活動，並於4月25日安排認識社區與鄉親的「東平文史&紅龜粿DIY」文化體驗活動。共有34種病類、51個家庭、140餘位病友及家屬參加，讓更多病友家庭親近土地，同時認識福利家園所在社區，與在地鄉親交流，增進彼此了解。

產學合作　打造體貼綠色照護

在規劃福利家園的過程中，本會特地保留一半以上的面積作為農場用地，充分了解自然景觀和環境對病友家庭的正面影響。透過聯絡和拜訪，本會有緣結識台灣大學園藝暨景觀學系的陳惠美教授，開啟產學合作的契機。陳老師帶領由研究生和大學生組成的設計團隊，2015年1月下旬到基金會參訪，認識福利家園計畫，並到基地及所在社區踏查。接著，陳老師的大四學生以福利家園的庭院與農場規劃做為畢業設計的作品，並搭配建築師的建築配置，做成模型。陳老師的設計團隊延續此規劃，於7月下旬提出「綠色照護農場設計構想」。本會將傾力以使用者為主體，打造體貼的遊憩空間，實踐綠色照護理念。

志工發願投入　桂花移植力邀貴人響應

志工一直是福利家園環境維護與活化土地的一股堅實力量，從2013年起，在杜台興大隊長的帶領下，扮演整理環境和活化土地的關鍵角色，其中包括土壤改良及試種蔬菜，使得本會獲得寶貴的學習經驗。2015年，除了常態性的志工服務與農業體驗活動的協助外，為了讓園區內為數眾多的桂花樹，在整地興工後免於被剷除的命運，志工們於11月下旬著手展開移植相關作業，譜寫尊重生命和樹木傳愛的美麗篇章，決心讓桂花飄香永續留存。同時本會也正式啟動「五百桂花五百貴人」計畫，期盼各界的貴人相助，打造全國第一個罕病專屬的療癒花園。

本會在籌設福利服務中心跌宕起伏的歷程，是滋養我們繼續努力的活水源泉，就像志工近乎癡心的善良執著，不斷啟發並提醒我們堅持的價值，即使有困難、挫折，卻出現愈來愈多的貴人，帶著認同和疼惜的心，共同在罕病的絕地裡種下希望。

志工們的投入參與。

伍百桂花五百貴人認養計畫，盼各界貴人相助。