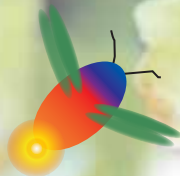


罕見



2017.06 第70期

財團法人罕見疾病基金會 會訊



國內郵資已付

台北郵局許可證
台北字第3373號

雜誌

中華郵政台北雜
字第817號登記證
登記為雜誌交寄



第七屆林炫沛董事長與新團隊上任



- 公益代言人王建民 曹竣揚邀你一起關心罕病
- 二代新生兒篩檢 為新生兒健康把關
- 各界助罕病 善心傳千里
- 用同理與愛 鼓勵罕病兒創造未來



畫作名稱：迎接勝利
 作者：陳珮慈（結節性硬化症）
 畫作介紹：我們在岸邊加油歡呼，好刺激喔！

罕見

2017.06 第70期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

不怕難關、不怕挫折阻擋了面前的路，
 不放棄，就有機會，
 哪怕只有1%的機會，也要勇敢奮力向前，
 累積滿滿的能量，迎接精彩人生。



本會QR CODE

目錄 CONTENTS

頭條新聞

- 1 第七屆林炫沛董事長與新團隊上任
- 2 罕見的夢幻莊園

特別報導

- 3 2017公益代言人王建民、曹竣暘

為愛喝采

- 4 SO GOOD好小孩少年楷模

用愛護航

- 6 二代新生兒篩檢 為新生兒健康把關

點燃希望

- 8 端午佳節 溫馨走訪

愛不罕見

- 9 各界助罕病 善心傳千里

權益空間

- 10 用同理與愛 鼓勵罕病兒創造未來

罕病新視界

- 12 最完整的線上罕病中文資料庫
罕見遺傳疾病一點通

活動采錄

- 13 多元豐富 精彩北區
- 15 中區體驗 繽紛生活
- 18 增強權能 匯集南區

螢火蟲家族

- 20 醫護分享 療癒身心

喜聞人生

- 22 內心充滿陽光的企鵝男孩
100公尺的人生

愛心齊步走

- 23 國際罕病日 樂樂棒球趣味體驗
- 24 淬煉新生 點亮生命
蝴蝶數位娛樂傳愛罕病
- 25 GYMBOREE募集 愛的善念
珍愛扶輪 禪繞紓壓
- 26 童心鞋力 愛不罕見
- 27 中區熱情扶助 愛心助益罕病
- 28 南區商家攜手 發票零錢助罕病

捐款芳名錄

- 29 2017年1~3月

訊息窗口

- 36 罕病在宅關懷服務，歡迎申請
罕見疾病病友及家屬心理諮商服務
罕見疾病患者肺炎鏈球菌疫苗補助辦理
方案
中區、南區緊急救援通報服務
第十九屆罕見疾病博碩士論文獎助

劃撥戶名：財團法人罕見疾病基金會
 劃撥帳號：19343551

執行單位：財團法人罕見疾病基金會

發行人：林炫沛

社長：陳冠如

編輯顧問：鄭慧卿

編輯群：陳冠如、楊永祥、洪瑜黛、劉丹琪

攝影：鄧芝蘭、潘慧萍、楊景峯

美術設計：周淑菁

郵政劃撥：19343551財團法人罕見疾病基金會

會址：104台北市中山區長春路20號6樓

電話：02-2521-0717 傳真：02-2567-3560

網址：www.tfrd.org.tw

電子郵件信箱：tfrd@tfrd.org.tw

印刷：緯峰印刷股份有限公司

中部辦事處

會址：404台中市進化北路238號7樓之5

電話：04-2236-3595 傳真：04-2236-9853

南部辦事處

會址：800高雄市新興區民生一路206號9樓之3

電話：07-229-8311 傳真：07-229-9095

刊頭題字：簡銘山

第七屆林炫沛董事長與新團隊上任

文/本刊

本會自1999年6月創立至今，過去在幾任董事長以及所有董監事的領導下，基金會從無到有，一路以罕病服務為志業，發心默默而運籌前瞻，如今成果斐然。

今年3月，本會依照組織章程進行第七屆董監事改選，董事長由馬偕紀念醫院罕病中心主任暨小兒科部資深主治醫師林炫沛教授接棒，感謝眾志認同，全體董監事續任，包括董事李宗德律師、吳義春董事長、胡務亮教授、陳莉茵創辦人、陳垣崇院士、曾敏傑教授、劉玉貞女士、蔡輔仁副校長以及監事陳允平董事長、趙美琴教授、蔡元鎮理事長，而本會陳冠如代理執行長則真除為第七屆執行長；未來本會將繼續扶持病友開發需求、落實服務全面到位，同時強力推動籌設福利家園，站穩腳步開創嶄新的局面。

林炫沛董事長的話

愛 讓我們勇敢前行

態度 帶我們超越挑戰

一轉眼，罕見疾病基金會已即將滿18歲了。

或許大眾對我的認識，多著眼在臨床上的表現，然而一路走來，我全心投入遺傳疾病研究，更以身為罕見疾病基金會的創會董事之一感到熱情與榮幸，衷心感佩這麼多同仁、志工與各方貴人，不計名利貢獻所長，認同基金會自創辦以來的作為，因為愛與基金會的存在，讓病友活的不一樣，甚慰這份價值與使命如初。

我來自中部「樹仔腳」的傳統家庭，過去



▲林炫沛董事長（中）與董監事們合影。

台灣醫療環境曾經缺乏，歷經改革與進步，及至後來行醫投入小兒遺傳專科領域，陪伴每個病友家庭走過診斷、治療及長期照護的歷程，都讓我深刻體會生命的脆弱，卻也敬佩每一位積極面對的鬥士，這些生命的良師，讓我明白自己的使命，樂意奉獻而感到意義無窮；後來赴美研修，因緣結識了攜罕病兒千里尋醫的陳莉茵女士；返國後，復又因診治了子凡小弟而與曾敏傑教授結緣，得知莉茵和敏傑不斷的奔走募款成立財團法人罕見疾病基金會，以倡議立法、病友服務為重點目標，從各方面著手，建立罕病防治觀念，我非常感佩並且戮力支持。

1999年基金會成立迄今，已經成為守護台灣罕病弱勢的指標性團體，現在從敏傑手上接棒，如何謹守創會理念與組織使命，強化議題行銷、持續提供各項溫暖專業的直接服務，同時全力推動落成福利家園願景，將是我和團隊努力的方向。我始終相信，人們無法絕對掌控何事發生，但可以選擇如何回應，只要擁有正確的態度，就能超越所面對的任何挑戰，一起共勉之。希望永遠抱持熱情陪伴我們一路走過，期待基金會更好的朋友們，都能繼續地給我們支持、鼓勵和指導！

罕見的夢幻莊園

本會委託姚仁喜|大元建築工場設計和監造

文/本刊

2016年上半年福利家園土地完成變更編定後，與規劃階段的建築師之合作亦告一段落。建築設計的工作，亟需一個能將福利家園的理想付諸實現的團隊接續完成。

在本會創會董事李宗德律師的引薦下，與設計故宮南院、新竹高鐵站、蘭陽博物館、法鼓山農禪寺等指標建築的姚仁喜建築師團隊展開密集的討論和協商，於去年12月底完成議約，今年1月簽約，正式委託姚仁喜|大元建築工場（大元聯合建築師事務所）負責設計及監造福利家園。

姚建築師榮獲國內外眾多獎項，包括2007年國家文藝獎建築類獎項、2014年獲頒美國建築師協會榮譽院士等，其創新的設計思維，將建築與在地人文、歷史、地景融合，以獨特的美學創造出饒富詩意的作品，無論是如水墨靈動的故宮南院、弧形流線的新竹高鐵站、如磐石挺立的蘭陽博物館、充滿靜謐禪意的農禪寺，都具有空間會說話，及與環境對話的特色。

本會與大元經過多次的意見交換，大元於3月上旬進行基本設計簡報。姚建築師從去機構化、去標準化、去功能化、去單一化的想法出發，希望創造一個超現實、類夢境、個別化、多樣化的園區，建造「打破既有現實的類烏托邦小鎮」的福利家園，一個超越現實的夢想莊園。

更具體的說，病友進入園區後，首先映入眼簾的是一片樹林，有一棟建物被樹林包覆著，並利用動線設計及南北地形的高度落差，創造一個多層次的感官經驗；從高處往低處望去，不盡然能看到全貌，增加「柳暗花明又一

村」的趣味。

主要建築群位於地勢較低的區域，不同高低、色彩的斜屋頂建物，錯落在不同位置，由半戶外廊道串連各棟建物，遂又形成花園、廣場與庭院。

一個有森林、聚落、高塔、流水、藍天、綠意的福利家園，希望讓病友家庭暫時忘卻世俗的煩憂；透過完善的軟硬體設施，幫助他們整理思緒和轉換心境，療癒身心靈，並留下深刻記憶，蓄積繼續面對生命挑戰的能量。

福利家園作為一個身心障礙福利服務中心，將提供多元的支持性服務。隨著大元提出的基本設計於5月確認，未來的建設藍圖漸趨清晰，我們也會融入順應自然及友善土地等理念，建構一個適合悠游、交流、分享的有機園區。

有了國際級建築師團隊的加入，落實福利家園的理想指日可待，期能為建築界和社福界創造一個「罕見」的人性化空間與環境；如同一閃一閃的螢光，點亮所有罕病家庭心中的那盞燈。



▲姚仁喜建築師（右）說明福利家園的設計理念。



2017公益代言人王建民 曹竣峴

文/活動公關組

台灣之光王建民，這位家喻戶曉、連續兩年19勝的輝煌戰績，曾是美國大聯盟紐約洋基隊的王牌ACE，他那又重又沉的伸卡球讓不少大聯盟強打吃盡苦頭，也讓他博得「滾地球大師」的美名。只要王建民贏球，隔天一定是媒體的頭版，更是棒球壇上的傳奇英雄，他的沉穩內斂，堅持把事情做到盡善盡美，是眾人學習仿效的榜樣。

曹竣峴，曾是日本中日龍隊的強投，回國投入中華職棒後，創下連三場完封的驚人紀錄，所以有「曹三封」、「曹大帥」之稱。他曾在新人球季時一舉奪下當年的年度MVP第一人，目前則投入新北市成棒隊的執教工作，持續為台灣棒球盡心盡力。

曹教練因去年罕病公益籃球賽，與本會結緣，這是他首次接觸罕病的孩子，看見他為了讓病友能投籃得分，直接將孩子扛在肩上，那感人的一幕至今令人難忘。自此，他開始積極投入本會的公益活動，包括富邦公益路跑晶片募集，與伊梓帆共同號召民眾跑步累積里程數助罕病，並號召新北市成棒隊的周正雄總教練、葉詠捷、李育儒選手，一同參與首屆罕病樂樂棒球營活動，讓大家有個難忘的棒球饗宴。

2017年初，他邀請到王建民等職棒球星，共捐出28件簽名球具參與愛心競標的公益活動，王建民的簽名球衣與釘鞋為本會募到100萬元的高價，為罕見疾病醫療照護募得基金。

身為爸爸的王建民與曹竣峴，他們深知照顧孩子的辛勞與壓力，更遑論是罕病家庭。在展逸國際協助下，王建民在飛往美國自主訓練



▲王建民（右）、曹竣峴（左）一同為罕病兒加油。

前夕，特別抽空參與本會公益平面廣告拍攝，曹教練更是義不容辭地響應，當天兩大巨星連袂登場，拍攝現場擠滿了想要一睹風采的病友、家屬與工作人員，參與拍攝的病友小佑、小瀚、恩恩及阿棠，更是興奮不已，期待與偶像的見面。

一身輕裝的王建民依舊羞澀靦腆，親切的跟大家打招呼，梳化過程中，曹教練也主動跟他解釋此次拍攝內容，在專業攝影師引導下進行，由於病友們無法長時期專注鏡頭前，他們也都很體諒地為病友爭取休息時間，當天兩位球星獻出難得同台錄製的關懷影片與廣播廣告，王建民認真地在一旁反覆練習滿滿的台詞，讓我們看見他的細心與謹慎。

此次公益合作，王建民與曹竣峴特別呼籲：罕見疾病並不會傳染，期許社會大眾敞開心胸，共同來關心罕病，誠摯邀請各界朋友一起籌募「罕見疾病醫療照護基金」以及透過「9527愛心碼（揪有愛心）」為罕病家庭募集電子發票，一同給予罕病朋友們最真誠的支持與鼓勵。

SO GOOD好小孩少年楷模

文/劉丹琪（研究企劃組專員）

SOGO「SO GOOD好小孩少年楷模」自2011年開辦至今，獎勵多名兒少楷模，罕見疾病基金會獲邀擔任2016年第六屆「SO GOOD好小孩少年楷模」的愛心協辦單位，共同發掘各領域的好小孩及少年楷模。

每年活動開跑後，各社福團體、機關學校都會積極推薦人選，不管因疾病、家境清寒甚至是偏鄉的孩子，都能透過此深具意義的徵選活動，讓更多民眾看見這些感動至深的故事，同時也鼓舞這群孩子們積極向前的信心。

本屆徵選主題為「夢想」，22位獲獎的學童中，罕病的孩子包括：陳彥廷（威廉斯氏症候群）、黃暄雅（色素失調症）、曾竑庭（克魯松氏症候群）及吳兆峰（骨質石化症）4位孩子獲獎，其中彥廷的故事更拍成短片《乘著樂音飛翔的罕病少年》（<https://goo.gl/ZxtnOG>），藉此希望讓更多人認識這群罕見孩子積極、努力向上的故事。

「骨」舞人心 「視」現夢想

就讀小學六年級的兆峰，常會讓人誤以為只有小二，因罹患骨質石化症，致使他的骨骼又硬又脆，身高成長緩慢外，還需留意減少碰撞的狀況發生。因疾病關係，骨頭空隙變窄而受壓迫及侵犯，影響他的視神經發展，視力退化情形可能會隨病情進展日趨嚴重，但兆峰絲毫不因疾病侷限他對於棒球活動及音樂的熱愛，勇敢嘗試各種挑戰，積極參與臺語演講、合唱團、彈鋼琴、視障才藝競賽等活動，謹記著父母曾說過：不可以因為自己生病，就覺得要有特殊待遇，應該要更認真負責、更獨立自主。



▲恭喜優秀的罕病孩子獲獎。

樂觀的兆峰，自知視力缺陷、身高成長緩慢，仍想打破各項里程碑，尤其是棒球運動，希望透過自己的表現，讓大家認識罕見疾病這個大家庭，未來兆峰亦會積極面對疾病的考驗，勇於突破各種難關。

音符環繞 屏除輿論

患有克魯松氏症候群的竑庭，目前就讀音樂班，擅長鋼琴及打擊。甫出生後因外觀明顯異常、氣切造口，讓竑庭常受到他人的注目，難過、生氣、在意他人的議論，所幸父母時常幫竑庭作心理建設－外表特別不是病，心靈生病才是最可怕的。遇到不友善的言語時，鼓勵他將不好感受表達出來，讓他漸漸接納自己的特別，強壯自我的心靈。

熱愛音樂的竑庭，時常沉浸於音符中，因家中環境不允許添購樂器，在醫院或外面看到大鋼琴時，竑庭就會主動詢問是否可以彈奏，把握任何可以練習的機會，音樂已成為竑庭不可或缺의 同伴。未來竑庭希望能用音樂幫助其他身障者，讓大家體會音樂的能量。



自告奮勇 熱心助人

活潑可愛的暄雅是患有色素失調症的小病友，學校老師誇讚他是個關懷同學且熱心服務的學生，學習上自動自發、深負使命感的孩子。擅長珠心算、歌唱與繪畫的暄雅，積極參與基金會表演工作坊的活動，希望透過大大小小的公開表演及勸募活動，讓大家更為認識罕見疾病，用自己小小的力量，幫助更多有需要的人。

長期參加基金會活動的暄雅，認識其他不同罕見疾病的病友們，曾童言童語說道：「我覺得自己很幸運，沒有因為罕見疾病造成身體上的不便，看見許多比我更辛苦、身體更不方便的人，我想要幫忙他們。」也曾參與過捐髮活動，作為捐髮天使的她，將長髮提供予癌症患者製作假髮，發揮小小的善念，希望能創造有愛的社會關係。

用音樂養份 灌溉燦爛的笑容

有著燦爛笑容的彥廷，甫出生時因缺氧意外，影響他在大小動作、語言及智力發展較其他同齡孩子緩慢，但彥廷不因此感到沮喪，雖患有威廉斯氏症候群這項罕見疾病，每天仍然笑容滿面地面對各種挑戰；學音樂的媽媽細心帶領著彥廷體驗音樂，藉由音樂復健、治療，發覺彥廷對聲音有較高的敏銳度，儘管不會視譜，卻能在聽過幾次旋律後，彈奏出節奏鮮明的樂曲，不論是兒歌、流行歌曲、古典音樂，甚至能自創出優美的樂曲，在這過程中，家人不失為彥廷最明亮的指引與啟發。

音樂是彥廷心靈的出口，透過音樂的陶冶，學習口語及情緒的表達。在學校亦常常代



表特教班參加學校各種活動，如啦啦隊、亞特盃運動競賽、聖誕點燈、才藝表演等活動；在中區天籟合唱團時，藉由音樂結交到許多好朋友，時常將單純而美好的樂音分享出去；透過他的演奏及公益演出，期盼讓更多聆聽者能感受到他欲傳達的溫暖與幸福。

除了上述4位罕病學子獲獎外，2014年的得主郭郁瑄（先天性靜脈畸形骨肥大症候群）亦以特別獎受邀至現場。病友們不畏疾病為他們帶來的侷限，在這框架中積極展現自我的興趣與才能，欣見他們不斷挑戰自我，突破疾病的困阻，走出自己璀璨的夢想之路。再次恭賀彥廷、暄雅、竑庭、兆峰及郁瑄榮獲2016年第六屆「SO GOOD好小孩少年楷模」，繼續創造你們無限的可能。



▲彥廷（右）的父母用心啟發音樂的無限潛能。

二代新生兒篩檢

為新生兒健康把關

文/劉兆純（醫療服務組專員）

本會自2000年投入「二代新生兒篩檢先導計畫」，規劃「建置罕見疾病防治網絡」，針對部分地區一般民眾試辦，以落實早期發現早期治療。2003年起，則針對原住民及低收入戶進行全面性補助；2006年，政府將法定新生兒篩檢項目由原先5項增為11項，若家長簽署同意書，即可獲知26種疾病篩檢結果，除擴大補助項目外，還定額補助一般戶，全額補助出生於山地、離島或偏遠地區醫院機構新生兒篩檢費用。

由於衛福部補助對象未能涵蓋所有原住民及經濟弱勢家庭新生兒，本會將原住民二代新生兒篩檢納入補助，再分別於2008、2011年，開辦龐貝氏症及嚴重型複合型免疫缺乏症（SCID）新生兒篩檢費用之補助，盼能嘉惠更多弱勢家庭及擴展罕病防治的精神。

「二代新生兒篩檢」方案自2000~2016年共補助新生兒156,882人次，補助金額達28,217,970元。本會長期與三大篩檢中心共同合作，包括臺大醫院新生兒篩檢中心、台北病理中心及中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所，推展原住民及低收入戶之Tandem Mass串聯質譜儀新生兒篩檢，期透過篩檢發現罕病，以提供適當的治療。

由於僅有出生於山地、離島或偏遠地區醫院機構的新生兒篩檢費用，有政府全額補助，故仍有具原住民身分的父母須負擔部分費用，有些家長可能因此而不作篩檢。為了促進原住民新生兒都能順利篩檢，本會積極尋求社會大眾的愛心支持，今獲得國際扶輪台北雙連扶輪社的認同，扶輪社成員皆為社會菁英，在企業經營領域領先同業，關懷社會弱勢更不遺餘



▲取得新生兒腳後跟血，製作血片後，進一步利用儀器檢測。

力。

從過去國際扶輪致力於「根除小兒麻痺計畫」，即可了解他們將「疾病預防」列為重要任務之一，經台北雙連扶輪社將近一年的努力與重視，終獲得國際扶輪贊助新台幣約190萬元經費，作為本會2017年原住民新生兒篩檢費用及宣導之用。透過國際扶輪社的愛心支持，將以活動宣導篩檢資訊，協助偏鄉地區獲得資源，擴大嘉惠更多的弱勢朋友，幫助到每一個原住民家庭，進而影響南島國家新生兒篩檢政策，將罕見疾病防治傳播至世界各地，提升罕病防治新層次。

本會持續為新生兒的健康把關，更同步積極於政策的宣導及倡議，落實新生兒篩檢，作為罕見疾病之防治。由於醫療技術日新月異，檢驗項目陸續推陳出新，本會將秉持促進罕病防治之宗旨，致力將最新最有效的篩檢技術納入補助，一同為台灣新生兒的健康把關。

個案故事

小婕媽媽回憶起當年小婕甫出生沒多久，就出現嘔吐、溢奶、昏迷，甚至呼吸停止的情形，媽媽至今心中仍充滿惶恐與不安，



不禁問：「我的小孩究竟怎麼了？怎麼會這樣……」

小婕的狀況也讓醫師束手無策，轉診到大醫院後仍查不出病因。所幸小婕剛出生時有接受新生兒篩檢，就在大家都不知道該如何是好之下，篩檢結果出爐，確診她罹患了罕見疾病——「楓糖尿症」。

「楓糖尿症？這是什麼病？連聽都沒聽過。」媽媽談起當時到大醫院，孩子的情況非常危急，不僅立刻被送進加護病房，還一住就是半年。這段期間，為了周全小婕與大女兒的照顧，媽媽常常家裡、醫院兩邊跑，蠟燭兩頭燒，沒有多餘的心力思考未來，只希望小婕能夠過健康痊癒。

大部分的罕病家庭，在醫師確診疾病後，家屬及病友往往會出現諸如悲傷、怨天尤人、拒絕承認等情緒反應，小婕媽媽也不例外，她無法接受孩子罹病，仍期待著她的病會復元，將她視為一般孩子在照顧，然而楓糖尿症必需嚴格遵行低蛋白的飲食控制，在欠缺嚴格的飲食控制下，小婕開始大病、小病不斷的反覆入院。

有天，小婕又吃了不該吃的食物，而再度入院，當時醫師知道小婕未受到正確的飲食照顧後，心急的痛斥小婕媽媽：「你知道原本可以好好長大的孩子，因為你的疏忽，卻被你養到快死掉了！」當下，小婕媽媽才驚覺，她不能再逃避面對這個罕見疾病，心中下了決定：

「我如果再繼續忽視，小婕

真的會離開我，我要好好的振作，和孩子一起勇敢面對這個疾病」。

在媽媽的用心下，這3年來小婕的病況有很大的進展，每星期媽媽都會帶小婕到醫院復健、語言治療，在家也會拉筋、鬆筋，讓小婕的步行有很大的進步，漸漸有了基礎的口語表達。目前就讀特教班的小婕性格開朗、笑口常開，就連老師都誇讚她在班上人緣好，讓媽媽非常欣慰。

每位孩子都是父母的心肝寶貝，也是父母最深的牽掛，罕病的預防其實能夠遵循三部曲：1.自我檢視家族史；2.產前診斷；3.新生兒篩檢。透過層層把關，讓每個家庭，都能實現生育健康孩子的期盼，即使面對罹患罕病的孩子，也能及早作好準備，給予最適當的照護與疼愛，降低罕見疾病對每個家庭的衝擊和傷害，勇敢面對疾病。



▲取得新生兒腳後跟血，製作血片後，進一步利用儀器檢測。



▲笑口常開的小婕為楓糖尿症小病友。

端午佳節 溫馨走訪

文/台北總會、南部辦事處

本會自2008年開創「罕病家庭訪視關懷慰問試辦方案」，北部總會及中、南部辦事處每年於端午節期間展開關懷訪視，方案開辦至今，已執行10年，共訪視399人次。今年的端午訪視共走訪北、中、南地區共12個縣市，訪視了Netherton症候群、白胺酸代謝異常、Joubert氏症候群、WAGR症候群等33種病類，共40位病友。這些家庭大多為經濟弱勢、病類人數稀少或鮮少與本會接觸者，透過本會社工及遺傳諮詢員的拜訪，深入了解罕病家庭需求，以提供最適切的資源連結及服務，亦希望在端午佳節期間，帶給病友家庭濃濃的人情味。

舞出堅定、真情與深情

今年母親節與端午節恰好適逢五月，訪視的同時，除了傳遞佳節香氣外，也是感恩母親不分晝夜的辛勞，本次的端午訪視中，有不少即是母代父職的雙重角色撐起家庭，亦或是照顧多人罹病的堅強女性。

阿義太太，纖瘦、笑容可掬，待人和善客氣，很難想像在她肩上扛著重擔，照顧同樣患有亨丁頓氏舞蹈症的先生與兒子。當阿義壯年時，開始隱隱浮現出阿義媽媽晚年的步態，這讓他們夫妻倆深感恐懼，緊張的壓力讓阿義太太開始尋求身心科幫助。隨著阿義疾病退化，才漸熟悉阿義狀況時，大學剛畢業的兒子，也緩緩出現憂鬱症狀，身為母親的她沒有多餘的時間思考，馬上帶兒子去作檢驗，得知結果後，她在短暫的憂愁後，開始放慢腳步，每一天都用心陪伴兒子，她說以前的自己是為他人而活，現在的她了解要為自己活，才能放下。



▲訪視亨丁頓氏舞蹈症病友，期為病家鼓勵打氣。

助罕病家庭 克服危機

每逢端午節前夕，基金會同仁即會走訪散居各地的病友家庭，以實地走訪，了解病友的身體及家庭概況，發現他們的醫療及生活需求。

南區今年走訪地點，遠至台南白河，南至屏東獅子，其中我們來到了牛奶蜜棗盛產地—屏東高樹，拜訪苯酮尿症小屏的家。小屏家為傳統瓦屋，2015年初因連日大雨，屋頂大規模塌陷、屋內嚴重積水，修繕費用讓小屏一家人深感壓力。考量案家因風災以致經濟陷入困境，為穩定病友的生活，本會提供急難補助，幫助他們度過危難時刻。

本次拜訪，小屏媽媽分享著家有罕病兒的心路歷程，兒時病況不定，隨時都要直奔醫院，小屏的疾病需要使用特殊奶粉、藥物與飲食控制，增添照顧上的難度，所幸，小屏的狀況隨著年歲增長趨於穩定，如今將從高職畢業的小屏，準備踏入人生另一階段的里程碑。父母雖不捨小屏患病，然生命的韌度卻是因勇敢及坦然面對而越來越強壯，看在小屏父母眼裡，深感欣慰！

以每次走訪病家的經驗，讓工作人員對於病家生活樣貌更為瞭解，亦有助於基金會規劃服務方案時更臻完備，在此致上本會最真誠的關懷與祝福！