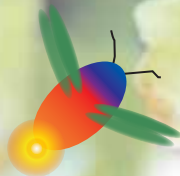


罕見



2017.09 第71期

財團法人罕見疾病基金會 會訊



國內郵資已付

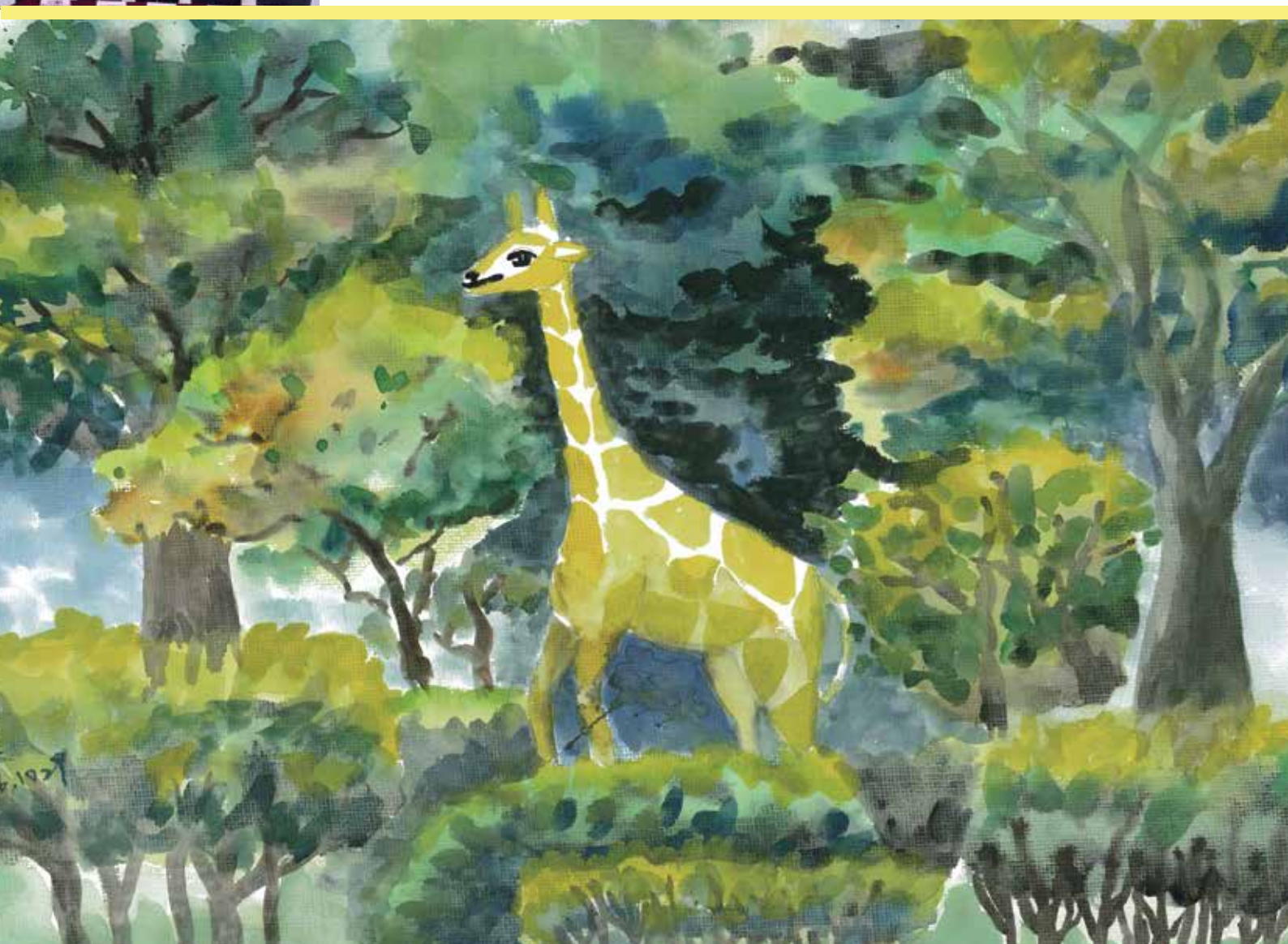
台北郵局許可證
台北字第3373號

雜誌

中華郵政台北雜
字第817號登記證
登記為雜誌交寄



愛心輪轉 點亮希望



- 刷手機 做公益
- 總統教育獎 罕病學子榮耀領航
- 《螢火蟲故事島》系列繪本出版囉
- 罕爸衆型男 誰是大主廚



畫作名稱：吉林國小內的童趣森林
作者：陳惠瑛（多發性翼狀膜症候群）

畫作介紹：視野綠意盎然，擺放了好多動物裝置藝術，讓整個校園充滿藝術色彩。

罕見

2017.09 第71期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

走在生命阡陌，時有崎嶇波瀾
用逆境雕琢生命勇氣
讓磨難與困境化為前進的能量
當陽光灑落之時 體現生命的茁壯與飽滿



本會QR CODE

目錄 CONTENTS

頭條新聞

- 1 愛心輪轉 點亮希望

特別報導

- 2 罕爸衆型男 誰是大主廚？
4 暑期病友旅行 笑語滿載歸

爲愛喝采

- 6 2017總統教育獎 罕病學子榮耀領航

愛不罕見

- 8 刷手機 做公益

人物特寫

- 9 夢想，在路上
讓心靈《越獄》吧

權益空間

- 10 罕藥扣關 關關難

幸福快遞

- 11 《螢火蟲故事島》系列繪本出版囉

福利家園

- 12 有愛無礙—打造無障礙園區

就業之路

- 14 強勢出擊 罕病就業推廣生力軍

活動采錄

- 16 偶然萍聚 蓬勃生機
18 多元課程 豐厚成長
20 樂活減壓 凝聚力量

螢火蟲家族

- 22 醫護新知 喘息支持

喜聞人生

- 23 7300最平凡的奢侈
不只夢一場

愛心齊步走

- 24 君悅用愛助罕病
—協助AADC病童遠距就醫
25 淨光禪修協會愛心助罕病
26 士林扶輪送暖贈愛心
27 獅友齊力 關愛罕病
28 民間有愛 熱情扶助
29 中區夥伴送愛心
30 南區有愛向前行

捐款芳名錄

- 31 2017年4~6月

訊息窗口

- 36 第11期「Yahoo! 奇摩全全益專案」
，開始申請囉
2017中區罕見天籟合唱團成果發表會
最新出版罕病叢書 捐款滿額送～認識
罕見疾病（I）
罕見疾病患者肺炎鏈球菌疫苗補助辦理
方案

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、余佳蔚

攝影：董健男、謝佳男、馮基信、潘慧萍、張希偉

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

愛心輪轉 點亮希望

文/本刊

本會自2000年推動「二代新生兒篩檢先導計畫」，以新生兒的幾滴血篩檢近30種疾病作為罕病防治第一道防線。推動初期雖遭遇政府及部分學界的質疑，但政府終在2006年正式將新生兒篩檢的法定項目由原先5項增為11項，此舉也證明本會當初的堅持是正確的。

除持續訴求新生兒篩檢法定項目增加之外，本會特別針對原住民族群以及經濟弱勢戶族群給予支持，遂自2003年開始補助新生兒篩檢。對單靠小額民眾捐款的罕病基金會，能夠長期持續投入補助更屬難得，而這項堅持終於獲得國際社群的關注，也期盼有更多民眾共同響應，守護台灣的新生兒健康。

原住民及經濟弱勢 一個不能少

本會自2003-2016年共補助109,112人次原住民寶寶接受篩檢，約篩檢出770位異常個案（包含蠶豆症等常見代謝異常疾病），本會董事長暨馬偕醫院小兒遺傳科林炫沛醫師表示「先天性代謝異常疾病」多為體染色體隱性遺傳疾病，最常發生在原住民族群的代謝異常

疾病是楓糖尿症，罕病基金會掌握的30位案例中，就有22位為原住民孩子，大部分因為早期發現得以早期治療。」

因此即使政府自2006年增加法定篩檢項目及補助額度，本會仍持續針對政府未能擴及補助的原住民對象及經濟弱勢戶給予協助，並分別於2009年及2011年新增龐貝氏症（Pompe disease）以及嚴重複合型免疫缺乏症（SCID）的項目補助。

國際扶輪愛心響應

「原住民暨經濟弱勢戶新生兒篩檢補助」方案今年已邁入第15年，截至去年底本會累積已投入26,183,650元的經費，然民間團體力量微薄，加上近年各社福團體募款下降，實難持續提供補助。台北雙連扶輪社社長陳長安先生本身亦為藥師，受到本會長期投入罕病防治決心所影響，主動向國際扶輪總部以「疾病防治」項目申請扶輪基金約新台幣190萬元獲准，陳社長表示：「罕病基金會在新生兒篩檢工作的努力值得推廣到國際社會，本次基金除

了來自國際總部，還有日本、泰國等團體相助，大家都願意共同來關心原住民及經濟弱勢新生兒的健康，更希望累積的成果能夠運用於南島國家，幫助其他國家發展新生兒篩檢制度。」

感謝國際扶輪伸手支援，本會也正式發起「原住民暨經濟弱勢戶新生兒篩檢」募集計畫，期待社會各界愛心響應，一棒接一棒共同守護每位新生命的健康。



▲邁向第15年的原住民暨經濟弱勢戶新生兒篩檢補助，希望能有更多愛心單位一棒接一棒。



罕爸眾型男 誰是大主廚？

文/活動公關組、醫療服務組

生病本來就是一件辛苦的事情，尤其對於罕見疾病家庭來說，沉重且長期的照護壓力更讓父母親喘不過氣來。父親通常是家庭的經濟支柱，工作家庭兩頭燒也讓他們疲於奔命甚至無處訴說他們承受的壓力。2013年「一首搖滾上月球」紀錄片的上映，使民眾了解罕病家庭中，「爸爸」這個角色所代表的意義有多麼沉重。片中巫錦輝爸爸深夜帶著罹患尼曼匹克症的以諾來回奔波，片刻都無法休息，有了罕病兒，生活就是無法停止的付出。罕爸臉上的皺紋與頭上白髮，從罕病兒出生的那一刻不停增加，即使有些爸爸聽不到孩子對他說聲：「父親節快樂！」仍是不離不棄，只求孩子每天都能開心過日子。

多年來，這群辛苦的爸爸們，藉著罕爸合唱團每周一次的練唱，紓解心中累積的壓力，分享照顧的苦與樂。父親節前夕，平日鮮少下廚的爸爸們，要煮出一桌美味料理，並不是一件容易的事。不過他們並不放棄，決定來場廚藝初體驗，用美食征服家人的味蕾，並看看誰才是真正的「型男大主廚」？

為了這場比賽，幾位爸爸開始學習下廚及上菜市場，其中巫爸特別跟著巫媽上菜市場，

從採購健康食材開始，了解哪些菜適合成為餐桌上的佳餚，兼具美味與健康，一開始巫爸還是滿頭霧水，經過幾次的嚴格訓練，已經慢慢上手。除了巫錦輝（尼曼匹克症病友爸爸），藍成忠（馬凡氏症病友爸爸）、陳明燈（苯酮尿症病友爸爸）、楊志強（黑色素痣症病友爸爸）、黃偉庭（視網膜母細胞瘤病友爸爸）、李安亮（Angelman氏症候群病友爸爸）及黃文照（原發性肺動脈高壓病友爸爸），加上本會的公益代言人曹竣暢教練共同參與「罕爸型男主廚PK大賽」。並邀請本會陳莉茵創辦人、台灣國際年輕廚師協會林家岑副理事長與美食烹飪主持人張馨月老師等三人擔任評審。

比賽一開始由本會陳莉茵創辦人進行抽籤，以決定每一組兩位爸爸們必須在限定時間內完成的兩道指定菜色，包括：客家小炒、鮮蝦粉絲煲及三杯杏鮑菇雞等家常料理，還加上一道低蛋白飲食，因為許多罹患代謝異常疾病的罕病患者，都需要透過嚴格的飲食控制，才能維持健康與營養，如何將低蛋白飲食做得符合患者的需要又好吃是一門大學問。主持人才剛宣布活動開始，大家無不使出渾身解數，只見菜刀、鍋鏟齊飛，就連張馨月老師在前一刻



▲7位罕爸與棒球教練曹竣暢都是最佳型男大主廚。



▲台灣國際年輕廚師協會林家岑副理事長（左）上場指導罕爸們做菜。



的講解示範全忘光光，只能乾瞪眼的媽媽們不由地緊張起來，此時已經有爸爸忍不住使用「求救牌」，請張馨月老師及林家岑老師解救他們，只見爸爸們滿頭大汗終於在最後一秒完成指定的料理。比賽結果出爐，巫錦輝與曹竣暢這組獲得「最佳主廚」的殊榮，楊志強與黃偉庭獲選「最佳歐爸」獎，李安亮與黃文照得到「最佳暖男」獎，藍成忠與陳明燈則是「最佳型男」獎。最後，爸爸們看到孩子們將菜全部吃光光都感到十分欣慰，更能體會到平日媽媽的辛勞。

女兒是前世情人亦是今世愛人

李安亮（亮爸）的小女兒容容有著170公分高挑的身材，雖然22歲，卻因患有Angelman氏症候群，有嚴重的發展遲緩、學習障礙與睡眠障礙，需要悉心陪伴和照顧。容容是亮爸捧在手掌心上呵護的寶貝，儘管沒有口語表達，但一個眼神或一個語詞，亮爸就會知道女兒要拿東西或是想上廁所，他說：「是容容成就我們當父母的，她幫助我們成長與成熟。」亮爸很有耐心地陪伴女兒，和太太一起幫助容容學習，像是教導容容自己吃飯，經過長時間的練



▲亮爸一家人到場支持。

習，容容從只會用手抓，現在懂得用湯匙舀菜吃了。由於平衡感不佳，容易因沒注意環境跌倒，亮爸仍常陪容容外出踏青，平時也會帶著容容出席各個餐會，樂於向朋友們介紹自己的寶貝女兒，讓大家更了解Angelman氏症候群。

讓我作你的雙眼一探世界

瑤瑤4個月大時，眼睛內有條白白霧霧的線，起初以為是結膜炎，經過一連串的檢查，竟發現她罹患的是視網膜母細胞瘤，醫生評估視網膜的腫瘤已壓迫到視神經，影響雙眼視力，未來還可能轉移到腦部或其他器官，建議及早摘除雙眼，瑤瑤父母為了延續孩子的生命，只能忍痛讓她動刀。

瑤瑤雙眼摘除後裝上義眼，為了給孩子們更好的醫療及教育環境，他們毅然決然放下中國穩定的工作，一家五口搬回台灣定居，為了能有更多的彈性時間照顧孩子們，夫妻倆晚上在夜市擺攤及在網路販售兒童服飾維持生計，白天則帶瑤瑤至愛盲基金會，開發觸覺、聽覺、空間感等認知功能，瑤瑤爸爸黃偉庭主動擔任家中大廚分擔家務，也期許未來作瑤瑤的雙眼，帶她探究寬闊的世界。



▲黃偉庭爸爸帶著心愛女兒瑤瑤與太太一起來參加比賽。



暑期病友旅行 笑語滿載歸

文/活動公關組



▲日月潭遊湖靠岸時，志工們協助病家下船。



▲台灣影城桃太郎村，病友與表演者互動。



▲罕病兒在志工的陪伴下搭乘旋轉木馬。

每年罕病家庭引頸期盼的病友旅遊，在本會及志工團隊協助下，除讓因病不便外出的病友一探台灣美麗風貌，家屬也能藉旅遊紓壓放鬆。今年基金會帶領罕病大小朋友前往花蓮遠雄海洋公園及南投九族文化村，輕鬆快樂遊玩，在夏天留下美好的回憶。

花蓮鐵道海洋旅遊

北區暑期病友旅遊活動於7月16、17日帶領240位病友及家屬搭乘火車前往花蓮地區，火車沿線經過蔚藍的海岸線時，大家紛紛拿起相機捕捉一望無際的海洋。抵達花蓮火車站先帶大家體驗樹皮貓頭鷹DIY，一針一線縫紉穿梭布與樹皮間，再幫貓頭鷹塑型，本次DIY體驗難度較高，但每個人都堅持親自動手，還央求延長體驗時間，就是為了親手製作獨一無二的作品。之後一行人前往鯉魚潭，欣賞可愛的紅面鴨坐落在靜謐的潭畔上，再至七星潭，新月型沙灘遍布大大小小潔白的鵝卵石，海灣的末端依著高聳的中央山脈，是山水一色的絕美風景，每個人都在此留下美麗的情影。

傍晚入住「煙波大飯店」，讓病家們在舒適的環境中能舒放身心。晚會中的勁歌熱舞、團康競賽遊戲、當月壽星慶生，一連串的活動

讓病友們驚喜連連。隔日早晨來到遠雄海洋公園欣賞園區活動，親眼見識海獅俏皮模樣，還一睹海豚從水面一躍而出，多樣精彩的活動無不拍手叫好。

南投九族樂園旅遊

南區暑期病友旅遊活動則是於8月13、14日安排192位病友及家屬前往南投進行二天一日體驗。第一站抵達台灣影城桃太郎村，搭乘時光機穿越時空回到日據時代，與可愛的桃子太郎、忍者大師合影。午餐過後便直接前往日月潭搭乘觀光船，這次特別的是，此次相較往年，輪椅病友們也能搭乘無障礙遊艇，與大家一同於船上愜意欣賞渾然天成的湖光景色。

向晚，我們入住「經典大飯店－范特奇堡」享用豐盛晚餐後，進入精彩的晚會活動，隊友們無不使出渾身解數，力求在團康活動爭取得分。在志工的活潑帶動唱下，病友與家屬隨歌曲舞動，歡笑聲此起彼落。

隔日一早便到「九族文化村」暢遊園內的遊樂設施並體驗台灣的原住民文化，午後則搭乘日月潭纜車，欣賞廣闊的山谷和明潭景色，圓滿畫下美好的句點。



【病友分享】

遇見知己般的溫暖



▲小榆媽媽（左一）、小榆（左二）與本會社工於花蓮文創園區前合影。

高中剛畢業的小榆是進行性肌肉骨化症（俗稱珊瑚症）的病友，因為疾病讓行走有些緩慢。對於第一次到花蓮旅遊感到非常雀躍，一路上一直與媽媽分享旅遊的喜悅，讓小榆難以忘懷的是營火晚會及工作人員的貼心陪伴，雖然小榆不方便與大家玩遊戲，但有許多同伴會上前慰問，讓她感受到與知己相遇般的溫暖，而小榆媽媽也藉這個機會與其他病家分享病況與照顧經驗，彼此加油打氣，留下美好的回憶。

用愛守護 用心陪伴

5歲的柏綸患有結節性硬化症，容易有情緒不穩及癲癇情形，本次由外婆帶他參加旅遊，在志工的陪伴下，於海洋公園搭乘了多樣遊樂設施，一路上看見柏綸不時展露甜美笑容。旅行結束後外婆表示：「特別感謝基金會辦了這次的病友旅行以及志工國豪哥哥與貞昭阿姨的協助，雖然在旅途中柏綸因病不時會有



▲柏綸在志工的引導下搭乘遊樂設施。

情緒失控的情況，但在基金會同仁與志工的協助安撫與無微不至的照顧之下，讓這次的出遊能夠快快樂樂出門，平平安安回家。」

全家出遊 美好記憶

罹患肢帶型肌失養症的張強賢，首次帶著全家參加本會辦理的旅遊活動，在出發前一天難掩興奮之情，整晚幾乎未睡。強賢表示孩子們都很期待海洋公園之旅，擔心未來行動更加不便，沒有體力能帶孩子來花蓮，格外珍惜這趟旅程。晚會活動，強賢的大兒子還主動上台表演，充滿明星架式不會怯場，強賢也特別用手機紀錄孩子們生動的表情，之後還可以藉由照片回想旅遊的點點滴滴。



▲強賢一家於花蓮海洋公園留下快樂的回憶。

2017總統教育獎 罕病學子榮耀領航

文/余佳蔚（研究企劃組專員）

生命的豐厚是由順境與逆境交織而成，考驗著人們的智慧與信心。總統教育獎設立之目的是為了鼓勵莘莘學子能以順處逆，發揮人性積極面，對於經歷各式歷練的罕病學子，總統教育獎無疑是鼓勵他們勇敢展現生命能源，對他們的家人而言更是難以言喻的支持與肯定。

今年56位得獎者中共有11位罕病兒榮獲此殊榮，分別是羅揚、陳祐明、王冠峻、何汶欣、徐若均、林育陞、唐煒勛、李子婕、陳彥廷、吳兆峰、陳婉坪，他們背後蘊含的不只是奮發向學的努力，更是一場又一場與生命拔河的故事。

盡其在我 圓滿追尋

自小罹患黏多醣症第二型的羅揚，雙腳關節隨年齡增長而變形，身上的小缺憾限制他參與動態活動，家人的支持給予他轉念的力量，投向浩瀚的知識宇宙，從小成績保持班上前三名，自建中畢業後，考取台灣大學生傳系，輔系地理系。



▲羅揚於竹山公園遊玩照。

羅揚的內在住了悉心品味生命的靈魂，雖然是位身心障礙者，始終堅持學習愛台灣這片土地，他長期擔任社團法人台灣原聲教育協會的志工，在資源欠缺的偏鄉，教導學童課業、陪伴部落朋友。此外，時常走訪台灣各地、攀爬百岳，將所見所聞記載在個人的部落格。

某次疝氣手術前夕，他揣度「如果沒有

明天」的問題，於本會出版的《今生相遇》寫道：「人畢生有如缺角的圓球，不停地為了找尋圓滿而奔波，我愛風景，我愛旅行，如果沒有明天，我渴望今天有更多小時，以提筆之力將所見所聞道盡！」24歲的他，竭盡全力讓生命的每段旋律飛揚，獲得總統教育獎滋潤他人生的美好篇幅，未來他將不停歇地為夢想奔跑、執著與堅持。

不亢不卑 知足常樂

何汶欣1歲就被檢驗出罹患脊髓性肌肉萎縮症，因著四肢逐漸萎縮、使不上力，未曾嘗過走路的滋味，生活起居必須仰賴他人，即便如此，她仍透過繪畫嶄露藝術天賦，作品除入選「台日文化交流繪畫展」，還曾參與「102年幸福手拉手寫生愛嘉義」、「2015陳澄



▲汶欣與蔡英文總統合照。轉載自蔡英文臉書。

波日·再創嘉義畫都生命力」等繪畫比賽。在校表現相當活躍，多次獲得「品格小天使」、「榮譽之星」及「定期評量進步獎」等獎項。也因喜愛電玩，為自己取了「鏡冰馨」的筆名，常在youtube直播電玩遊戲與動畫影片，深受同學間的好評。

汶欣的爸爸在山上工作，大多時間由媽媽照顧她和弟弟，她的心肺功能因疾病影響，睡覺會有呼吸中止的現象，需家人幫忙翻身，知道自己獲得國小組總統教育獎時，即說這



個獎要獻給無怨無悔付出的媽媽：「非常感謝媽媽，沒有媽媽就沒有今天的我。」生性樂觀的汶欣，面對生命的試煉，總是微笑面對，相信行過低潮幽谷，終有一日看見劃過天際的彩虹。

「鼓」舞人生 勵志冰壁

18歲的王冠峻因罹患愛伯特氏症，手指的指節間關節緊連，顱顏發育不良，從小到大進行了數次併指分割與顱顏手術，術後手指還要分開包紮避免再次沾黏，每次包紮替換都如刀絞般疼，他卻不喊一聲苦。



▲冠峻表演照。

冠峻在網銀基金會扶助的台中特殊教育學校街頭藝人培訓計畫中，毅然決然地表達想要學習爵士鼓藝，試想一個手指無法彎曲的人，要如何學習爵士鼓？他利用大拇指與虎口「夾」棒，練習不下上百次才解決技術層面的困擾。第二個挑戰隨即而來，沒學過音樂也看不懂樂譜，要怎麼打鼓？所幸，老師細心講授鼓譜，分解曲目分段教學，他憑著與生俱來的音感以及後天的苦練，從一小節4拍到自創出屬於自己的鼓譜及表演，之後更在全國身障才藝競賽獲得第一名的佳績，又擔任2016年明星公益棒球賽的開場演出嘉賓，傑出的表現讓觀眾無不鼓掌稱好。

成長於單親家庭個性早熟，他對於未來早

有打算，考取3張街頭藝人證照，希望畢業後能自力更生，獲得總統教育獎無疑給予冠峻莫大的能量，用破殼而出的勇氣去闖蕩未來。

自天祐之 為明而生

二度獲得總統教育獎的孩子該是什麼樣子呢？陳祐明，患有脊髓性肌肉萎縮症，行動皆以輪椅代步，知道疾病被治癒的機會是微乎其微，但生就堅韌不撓的性格，不甘成為只會坐輪椅的軀殼，進入中正大學數學系，因併發症



▲祐明為生命加油！

常不定時發作，曾有數周無法上課，但他把握時間勤做筆記、時不時請教老師和學長彌補落後的進度，讀書到深夜才就寢，更獲得五學期的校長獎。

祐明從小學習圍棋，雙手無力便由母親從旁協助下棋，棋藝精湛的他，已抱回好幾座圍棋競賽冠軍，累積業餘五段的實力，還是大學圍棋社社長。而因說話功能逐漸退化，不得不思考其他的跑道，「以後或許可以靠程式語言來代替我表達吧！」想要研發程式的念頭油然而起，與家人商量後，便申請資工系雙主修。

自2009年獲得總統教育獎，今年是二度獲獎，對祐明來說，此等殊榮再度肯定他對於生命的努力不懈，他說：「我不是只剩下明天，而是我還有明天」。相信當明天的太陽升起之際，他所蘊含的能量會在陽光中綻放光彩。



刷手機 做公益

文/本刊

「我想要幫助罕病病友，但附近沒有郵局可以匯款！」「我想支持罕病家庭，身邊卻沒有信用卡。」該怎麼幫助病友們呢？

隨著科技與資訊的進步，讓我們的生活變得更便利了，刷手機不再只是Line或Facebook而已，只要簡單動動手就可以做公益助罕病喔。基金會成立近20年來，非常感謝社會大眾給予我們諸多的協助與支持，而我們也時常接獲一些朋友們反應，想要幫助罕病家庭，詢問是否有更快速便利的方式，讓愛心能及時送達。因此本會與中華電信、台灣大哥大與亞太電信3家電信公司合作手機捐款，藉由手機便利的途徑，讓捐款更方便，即日起，只要您是這3家之一的電信用戶，拿起電話撥打，花5分鐘就可以完成簡單的捐款流程。

如有任何疑問，請洽本會活動公關組（02）2521-0717分機131~135，社會大眾所捐贈的每一筆款項，本會均將作為協助罕病家庭之用。

中華電信手機51127 捐款好EASY

只要您是中華電信的用戶，拿起手機直撥「51127」，聽取基金會簡介後，即可進入小額捐款系統。每筆帳單手續費8元，由本會負擔。



台哥大手機 518015 捐款 輕鬆做愛心

台灣大哥大用戶手機直撥5180再按15，支持罕病基金會，輕鬆做公益，讓愛心沒有界線。手續費8元由本會負擔。



亞太電信手機 59006 捐款 讓愛不罕見

亞太電信用戶手機撥打590進入語音流程，依照下方流程操作，可以輕鬆捐款。每筆帳單手續費12元，由本會支付。



如您想以其他方式捐款給本會，如：定期定額捐款或其他單次單筆捐款，本會於官網上設有「我要捐款」專區，有詳細的捐款方式介紹（可掃描本頁QR Code），歡迎您多加利用。

感謝您對罕病病友的關懷與支持，罕見疾病基金會在此深致謝忱。

