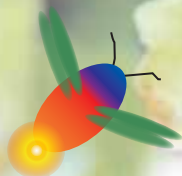


罕見



2018.06 第74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



佩岑呼籲 關心罕病兒的醫療照護



兩岸罕病交流活動

罕媽創意便當廚房

SO GOOD

好小孩少年楷模

公益開唱

馬毓芬音樂會滿滿感動

屆



畫作名稱：樹懶辰

作者：陳亞辰

(Beckwith Wiedemann氏症候群)

畫作介紹：樹懶辰就是～慢慢來與堅持。

寫實畫就有如水墨畫的工筆，抽象畫就如潑墨般的瀟灑，所以最近我開始結合兩者創作出不同於以前的風格，為求畫面能完整的與想法結合，我需要多嘗試和學習新知來打造更好的自己，如此一來才能離夢想更近一步！

目錄

罕見

2018.06 第74期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

我有個夢，繽紛且絢麗，
夢想不再遙不可及，我會一步一步完成它，
一個支持、一個微笑，
讓我蓄滿能量、勇往直前。



本會QR CODE

頭條新聞

- 1 佩岑化身公益大使
呼籲關心罕病兒的醫療照護

國際罕病日

- 3 罕病親子足球體驗趣

國際交流

- 4 兩岸罕病交流活動
7 第16屆FAP國際研討暨交流會議

特別報導

- 8 罕病母親感恩回饋 響應「安致勤資」
捐血助人
9 罕媽創意便當廚房 歡度母親節

有愛無礙

- 10 友善，化小礙為大愛

用愛護航

- 11 罕病家屬健檢喘息日

為愛喝采

- 12 SO GOOD好小孩少年楷模

喜聞人生

- 14 《愛音樂 病友創作精選特輯》正式上線
15 我和桑妮的晴天下午茶之旅
因為愛，我們呼吸

焦點話題

- 16 你聽過，考試要自備書桌嗎？！

好康報你知

- 17 長照服務在社區的多元模式

福利家園

- 18 希望傳愛 砥礪前進
～罕病福利家園進度追蹤

螢火蟲家族

- 19 聯合交流 撫慰罕見心

活動采錄

- 20 大專研習 相約北區
21 醫療照護 茁壯中區
22 身心律動 健康南區

愛心齊步走

- 23 公益開唱
和聲天后馬毓芬音樂會
24 甜點名店 攜手做公益
25 公眾攜手做公益
26 民間單位 愛不間斷
27 「衣」起溫暖 讓愛同行
28 愛與陪伴 北海岸微旅行
29 大台中 帶您進入罕病聊天室
30 正能量 傳愛無限量
31 罕見天籟 傳遞美聲

捐款芳名錄

- 32 2018年1～3月

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：潘慧萍、董健男

美術設計：周淑菁

郵政劃撥：19343551財團法人罕見疾病基金會

地址：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

地址：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

地址：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

佩岑化身公益大使 呼籲關心罕病兒的醫療照護

文/本刊



▲《侯佩岑－為愛朗讀》簽書贈罕病孩童。

侯佩岑小姐一直想重現記憶中的童話故事，這個存在腦海多年的想法，終於在去年實現，《侯佩岑－為愛朗讀》有聲故事書，透過童趣的筆觸、朗朗上口的兒歌，豐富孩子們的童年。一直以來熱心公益的侯佩岑，創作「為愛朗讀」一書，有著更重要的目的，除了開啟孩子們的視野，更希望可以幫助需要關懷的人。

身為兩個孩子的母親，佩岑了解母親照顧孩子的辛苦，更何況是罕病家庭的母親呢！書籍出版之前，就決定將版稅全數捐贈給罕見疾病基金會，幫助罕見疾病家庭，讓愛得以延伸與循環，而為愛朗讀一書，也搭起佩岑與本會之間的橋樑。活動宣傳期間，她更自掏腰包買書，送給罕病病童，罕病孩子們收到這份禮物時，又驚又喜，迫不及待翻開故事書，有趣的插圖與佩岑甜美的嗓音，陪伴病童探索書中的世界。

在《侯佩岑－為愛朗讀》有聲故事書宣傳期間，佩岑分享為母心情：「人生再也沒有更多的願望，只祈求孩子健康平安。」她透過罕見疾病基金會介紹，了解基金會各項服務方案及病友的需求，也深刻體會到罕病家庭常面臨



▲公益大使侯佩岑與病童們互動零距離。

疾病資訊缺乏、醫療資源不足以及就醫的無奈與無助，但有了罕病基金會的存在，讓家長不再孤立無援，從基金會的服務，獲得有力的支持和陪伴，這對罕病家庭而言是非常重要的。侯佩岑也非常樂意擔任2018年罕病基金會公益大使。

高人氣親和力 佩岑與罕病兒零距離

在罕見疾病公益平面廣告的拍攝過程中，侯佩岑與病童們零距離互動，不時彎下腰、蹲下身子，與病童們用同樣的角度去感受他們所處的環境，因疾病導致雙眼失明的瑤瑤只能在黑暗中摸索世界，第一次來到攝影棚的她難免有些惴惴不安，在佩岑的陪伴與鼓勵下，焦躁的心獲得平靜，最後甚至主動給佩岑姐姐一個深深的擁抱。

處變不驚的莊小弟明星架式十足，不需他人指引便會對著鏡頭露出燦爛的笑容，當佩岑抱著莊小弟接受訪問時，直呼：「好滿足！」；在遠遠的地方就可以聽到塗小哥的笑聲，他自信滿滿地對佩岑說：「我未來要成為塔台人員，指揮飛機起飛降落，保護大家安全。」；至於個性較內向害羞的小沛，靜靜

倚靠在侯佩岑身旁。佩岑以母親的身分，呼籲大家共同支持由台北雙連扶輪社所贊助支持的「二代新生兒篩檢先導計畫」，只需要新生兒腳跟的幾滴血，就可檢測近30項先天代謝異常疾病，避免新生兒因延誤篩檢，錯失治療黃金期，及早發現及時照護，為新生兒健康把關。

身為媽媽 更要相挺罕見母親

家有罕病兒，將改變一個家庭的生態，生活產生巨變，許多問題接踵而來，醫療上的支出、照顧困難與心理沉重的負擔，考驗著每個罕病家庭。

在母親節前夕，佩岑看到腎上腺腦白質失養症（ALD）宏銘的故事，得知媽媽為了宏銘，費盡辛勞賣菜賺取微薄生計，堅持不讓宏銘做侵入性的插管等醫療，只希望他能快樂舒服地度過每一天，佩岑能感同身受身為母親那種不捨與抉擇，更感佩單親家庭的他們勇



▲侯佩岑呼籲大家一同支持「罕見疾病兒童醫療照護計畫」。

敢地面對人生，她知道像宏銘這樣罹患罕病的孩子，在醫療上急需龐大的協助與花費，單靠媽媽一個人根本不可能完全負擔，她疾聲呼籲社會大眾：母親節，在愛媽媽的同時，也請給予這樣偉大的母親更多的掌聲，透過捐助響應「罕病兒童醫療照護計畫」，幫助宏銘一家並關心更多台灣角落的罕病家庭。

此次「愛從1開始 有你不罕見」公益零錢捐活動，即日起至6月30日，凡是到全台各地全聯福利中心門市，至結帳櫃台將手中的零錢投入零錢箱，或是向店員說出「我的發票要

捐給罕見疾病基金會」，全聯福利中心就會將募集到的零錢與發票捐贈予罕見疾病基金會，本會將全數作為「罕見疾病兒童醫療照護計畫」之用。



▲侯佩岑出席「愛從1開始 有你不罕見」公益零錢捐活動。



罕病親子足球體驗趣

文/活動公關組

每年二月份的最後一天為國際罕見疾病日，2018年適逢世界盃杯足球年，總會在3月10日午後於台北南港運動中心，為罕病朋友及家屬們打造一場「罕病親子足球體驗活動」，這場專為他們設計的體驗活動，有18種病類、近80名病家前來同樂，年紀最小的只有5歲。讓喜歡足球的罕病孩子們，能有大展身手的機會，開心創造精采回憶。

來自芬蘭的足球教練Mikko，因家中有特殊身障兒而感同身受，平日在台北為唐氏症小朋友開班授課，這次藉由馬偕紀念醫院小兒科部資深主治醫師林炫沛醫師（亦是本會董事長）引薦，得知這場頗具意義的活動，表示十分樂意參與。親切的Mikko示範每一個動作，更不藏私地傳授抄球及射門技巧，大小朋友們都圍著他非常興奮。

本次活動展現對罕病孩子的貼心設計，其中足球九宮格、球愛大串連、盤球大挑戰3項遊戲，參與的隊員無不使出渾身解數，加上Mikko教練的密技傳授，以及4位隊長Gino（巴

西隊）、中華男足張仟縈（西班牙隊）、中華男足陳庭揚選手及黑熊明星足球隊的羅伊（法國隊）從旁協助，大家紛紛輕鬆得分；5人制足球團體賽更是激烈廝殺，雙方你來我往互不相讓，尤其法國隊在時間終了前的巧妙射門，更是驚艷整場，最後亦不負眾望由法國隊奪得冠軍。

本會陳冠如執行長表示：「此次罕病親子足球體驗營，不只是歡慶國際罕病日，也希望讓平時無法正常運動的罕病兒，藉由遊戲訓練他們手眼協調及肌耐力，並強化罕病家庭間的親子關係，學習與團隊互助合作。」再次感謝賽諾菲股份有限公司、昇恆昌股份有限公司、摩曼頓企業股份有限公司、台北市南北扶輪社、星宇運動創意事業有限公司，及大漢整合行銷團隊的贊助支持，讓病友與家屬們盡情揮灑汗水，度過笑容滿溢的罕病紀念日。



▲Gino隊長（右）耐心指導病友隊員踢球技巧。



▲Mikko教練（右）的密技傳授病友踢球。



兩岸罕病交流活動

文/余佳蔚（研究企劃組專員）

本會耕耘罕見疾病領域多年，為台灣罕見疾病政策、宣導、醫療、團體育成和病家關懷照顧上累積豐富成果，近年來陸續有國外罕病相關團體來台交流。2017年末，中國罕見病發展中心（CORD）黃如方創始人與兩位法布瑞氏症病友前來拜訪本會，了解本會的病友服務、機構發展及政策推動。在雙方交流過程中深刻體會到兩岸目前罕病相關團體的分享學習十分重要，深信團體間的交流互訪將有助於兩岸罕病病友服務的推展順遂，因而促成了這一次的交流活動。

本會與台灣弱勢病患權益促進會於3月31日至4月1日共同辦理「2018年兩岸罕見疾病病友團體交流活動」，並於4月2日帶領中國的夥伴們至新竹地區參訪。此次交流活動，台灣有24個罕見疾病團體計66人（17類正式協會及7類病友聯誼會）參加，中國則有10類罕病組織團體計12人來台參訪，共計有134人次共襄盛舉。

台灣病友團體依據病友屬性，在各自不同領域上有著別具匠心的特色，在前兩天的交流活動中，本會除了介紹基金會對於病友提供直



接服務及醫療諮詢外，並分享協助病友團體育成與支持家屬自我成長之經驗。還邀請到台灣4個罕病團體代表分享組織特色與成功經驗，包括：運動神經元疾病病友協會（漸凍人協會）蘇麗梅主任分享協會的全人照護服務；中華小腦萎縮症病友協會介紹歷年的公益募款行銷創新方案；小胖威利病友關懷協會黃欽德所長分享於2015年籌設的日間照護小作所施辦經驗；台灣結節硬化症協會樂玲秘書長分享協會在發掘病友才藝與後續經營，會後還邀請由結節硬化症病友組成的Menbug樂團現場演唱歌曲。

中國病友團體亦不吝分享各自的成功經驗，共有5位罕病團體代表帶來不同的討論，中國罕見病發展中心係由黃如方創始人於2013年成立，除了推動各個罕病組織交流與合作外，更創立中國罕見疾病病友組織發展網絡，雖然中國的團體運作未像台灣有較為成熟的病友服務內容，但透過參與國際各項研討，累積許多組織經營的經驗，逐漸拓展罕見疾病的能見度，其他如：天津友愛罕見病關愛服務中心王立新主任、藍梅淋巴管肌瘤罕見病關愛



▲歡迎中國罕見疾病病友團體。



▲討論時間中，依病類分組交流。



中心隆琳會長、浙江小胖威利罕見病關愛中心林曉靜理事長及蝴蝶結結節性硬化症罕見病關愛中心劉金柱主任等代表，也在會中分享目前團體的經營特色。

為增進兩岸病友團體有更多的交流機會，特別於會後安排小組討論、晚宴交流時間。讓各團體了解彼此的優勢，學習如何依病友的需要，強化適切的服務成效。CMT病友會劉家幗聯絡人表示：「這是我第一次認識中國的CMT病友，透過本次交流讓我知道CMT在中國的發展現況，未來我們可以透過通訊軟體聯絡獲得更多新的資訊。」

另外為讓中國的罕見疾病團體能深入認識台灣其他NGO組織的運作，第三天特別安排前往新竹NGO組織參訪。首站來到心路基金會—新竹服務中心，楊玉玲主任仔細介紹中心服務項目並帶領我們實際參訪中心內的各項設施，

利用各專業整合性的服務，協助並加強發展遲緩或身障兒童的發展，除了開發孩子的潛力，也希望減輕障礙程度及併發症，促使孩子具備和同齡孩子一樣過正常生活的能力。

第二站則是來到眾社會企業，林崇偉創辦人說明當初設立的理念，運用科技為行動不便者和家屬創造便利的資訊服務，開發友善台北好餐廳APP，創造出全新的身障者社會參與甚至是就業模式，整合並建置雲端資料庫，發展出智慧行動平台以貼近更多民眾或身障者使用。同時我們也實際體驗新竹無障礙微旅行，進入台灣的農場感受為身障朋友提供的無礙貼心服務。最後則是來到本會關西福利家園預定地進行參訪，由福利家園林宜平主任、資深志工劉維新帶領大家了解家園對於罕見疾病病友及家庭的全人照顧與未來規劃。

首次的兩岸病友團體交流活動，堪稱是一



▲兩岸罕見疾病團體交流大合照。



▲黃如方創始人。

▲隆琳會長。

▲林曉靜理事長。

▲劉金柱主任。

項創舉。透過不同的罕病團體經驗分享，不僅學習到各自團體的運作及服務提供之特色，也期盼日後能有更多的交流互訪機會及合作的可能。

中國罕見疾病組織介紹

罕見病發展中心

創始人黃如方先生是一位罕病病友，自2008年開始推動罕見疾病社會宣導，並於2013年創立中國罕見病發展中心，發起創立中國罕病病友組織發展網絡，舉辦中國罕病高峰論壇。創立根底健康計畫，聯合200多位中國的罕見疾病臨床專家、基因測序機構為罕病病友提供臨床診斷、遺傳諮詢、基因檢測等核心業務，透過健康檔案的管理，為往後的醫學研究和藥物研發提供數據基礎。



藍梅淋巴管肌瘤罕見病關愛中心

此病為台灣所稱的淋巴血管平滑肌肉增生症（簡稱LAM）。會長隆琳自24歲發病後，好幾次與死神拔河脫離險境。在病況好轉後，與幾位病友共同創立LAM的公益組織。有鑑於病友都為女性，大多數病友在發病後面臨家庭失和、離婚等議題，決定發起阿卡貝拉人聲



樂團，希望能藉由歌唱讓社會大眾正確認識LAM，並於2017年完成《淋巴管肌瘤病診療指南》第一版，提供完整的LAM醫治資訊。

浙江小胖威利罕見病關愛中心

浙江小胖威利罕見病關愛中心是2017年3月才剛成立的新興組織，林曉靜理事長是一位小胖威利症病友父親，考量此症在中國較無人知且誤診率高，為了積極拓展社會能見度，聯合中國11個城市、醫院、媒體進行宣導活動，同時提供小胖威利家庭醫療相關協助，未來希望能在中國各地建立小胖家園，讓小胖病友們都能安心終老。



北京蝴蝶結結節性硬化症罕見病關愛中心

劉金柱主任自孩子出生被診斷為結節性硬化症後，在安排家族檢查時才知道自己也患有此病。北京蝴蝶結結節性硬化症罕見病關愛中心除了致力於病友服務，特別的是，他們在醫生熱心的幫助下，在北京、上海、深圳、西安、鄭州等地成立TSC專科門診，解決TSC病友求醫困難的問題，有效掌握中國境內結節性硬化症病友之數據與醫療花費，適時提供病家全方位的支持。



第16屆FAP國際研討暨交流會議

文/謝佳君（醫療服務組組長）

第16屆FAP（澱粉樣多發性神經病變，Familial Amyloidotic Polyneuropathy，簡稱FAP）國際研討會，於3月26至29日在日本九州熊本市舉行，吸引了中國、台灣、加拿大、美國、英國、荷蘭、瑞典、葡萄牙、韓國等39個國家，超過750位醫師、學者及病友與會，共同分享各領域的研究成果與交流，進行積極的討論。

研討會前夕，日本FAP病友會「道しるべの会」及大會特別舉辦了病友聚會，邀請各國FAP病友以及病友組織參加，分享疾病經驗及治療新知，以掌握目前罕病困境與未來期許。

FAP為染色體顯性遺傳疾病，主要成因是在不同組織之中發現澱粉樣蛋白的沉澱，導致多重系統異常。最為常見的類型是運甲狀腺素蛋白（Transthyretin，TTR）突變，臨床症狀多數為：腿部開始發生對稱性的感覺運動神經病變，部分病友先出現手部腕隧道症候群，之後會出現肌肉無力及自律神經失調、心臟病變等症狀。

會議旨在各國病友交流，提高疾病知能。首先由熊本大學大學院生命科學研究部神經內科的兩位醫師簡介疾病、日本FAP病友情況、診斷與治療；由遺傳諮詢師分享照護病友的經驗；此外，主辦單位邀請日本、瑞典及台灣的病友團體與相關組織進行分享。日本兩個FAP協會，分別位於熊本縣與長野縣，由病患組成，主要提供疾病諮詢、病友活動、醫療講座等服務。遠從瑞典來的FAMY病友會，除了進行FAP疾病宣導外，亦積極募款以用於疾病臨床研究上。而本會則介紹照護罕見疾病病友之服務內容，並由FAP病友家屬分享面對疾病之心路歷程與期許。

從會議中，了解到FAP病友們的困境與願望，對於疾病，各國病友都希望有更多醫事專業人員及民眾能認識FAP，現場有病友提出：由於親友對於疾病認知陌生，反被投以異樣眼光，話到傷心處而哽咽；席間亦有病友請教如何成立病友會，顯示病友團體支持對於病友極為重要，能從中獲得認同。診斷與治療部分，

期望在疾病初期即能早期發現確診，減少在醫院各科別的茫然摸索，才能及早治療；在藥物研發或是治療技術上，期望能有更多臨床研究，使FAP的醫療及照護能更上層樓。

會議時間雖短暫，但是與各國交流的經驗相當寶貴，最後在荷蘭的病友演唱中結束，「The song of the patient: I love my body」，告訴病友們要愛自己、接受疾病，心存希望與愛迎向未來。



▲本會醫療服務組謝佳君組長，代表出席介紹本會照護罕見疾病病友之服務內容。



罕病母親感恩回饋 響應「安致勤資」捐血助人

文/活動公關組

適逢母親節前夕，台北捐血中心與台北市立萬芳高級中學於5月11日共同舉辦「慈母展光輝・捐血獻愛心」公益捐血活動，由荒漠感恩公益信託社會福利基金、安致勤資公益信託社會福利基金、王陳靜文慈善基金會愛心贊助，讓捐血一袋不只救人一命，更讓愛心加倍送，幫助更多弱勢團體。每募到熱血一袋，就會分別捐出520元給財團法人罕見疾病基金會及財團法人台北市失親兒基金會，愈多的民眾捐血，就能幫助更多的失親兒跟罕病家庭獲得滿滿愛與關懷。而超過100袋熱血後，每增加一袋熱血，捐款也將加碼兩倍增加至1,040元。

至於參與本次捐血活動的民眾，還能獲得來自台東孩子的書屋的「黑孩子太陽米」一包（250C.C.送一包、500C.C.送二包）及DOC職人珍媽工坊「愛心蛋捲」一盒；同時，孩子的書屋創辦人陳俊朗先生，帶領著孩子們藉由雙手在熾熱的太陽下揮灑汗水所種植出的「黑

孩子太陽米」，也透過安致勤資公益信託社會福利基金分別贈予財團法人台北市失親兒基金會、財團法人罕見疾病基金會、及財團法人華山基金會文山區愛心天使站，三個單位各一百包米，一起與更多弱勢家庭分享。

罕見疾病基金會陳冠如執行長表示：目前基金會服務250餘種病類，包括：重度海洋性貧血、血小板無力症、陣發性夜間血紅素尿症（PNH）及非典型性尿毒溶血症候群（aHUS）等數十種血液相關的疾病，也常常需要藉由輸血來恢復健康，罕病家庭長期受到社會幫助，聽聞這樣有意義活動，特別邀了多位罕病家屬前來響應捐血，希望能貢獻一己之力，幫助更多需要幫助的人。

安致勤資公益信託社會福利基金林明輝執行長表示：與罕病基金會合作，深感罕病家屬長期的照顧辛勞，希望號召更多民眾響應，除了捐血助人外，同時也捐款來幫助罕病家庭，看到這麼多的罕爸罕媽前來參與，深深感動，

更謝謝民歌傳奇的包美聖女士特別前來獻唱捉泥鰍等民歌，讓現場驚喜連連。活動共募得149袋熱血，捐出102,960元作為罕病病童醫療照護之用。



▲安致勤資獻愛心，捐血助更多弱勢團體。



▲罕媽響應捐血做公益活動。