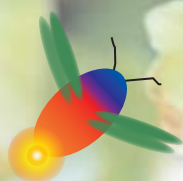


罕見



2010.12 第44期

財團法人罕見疾病基金會 會訊



國內郵資已付

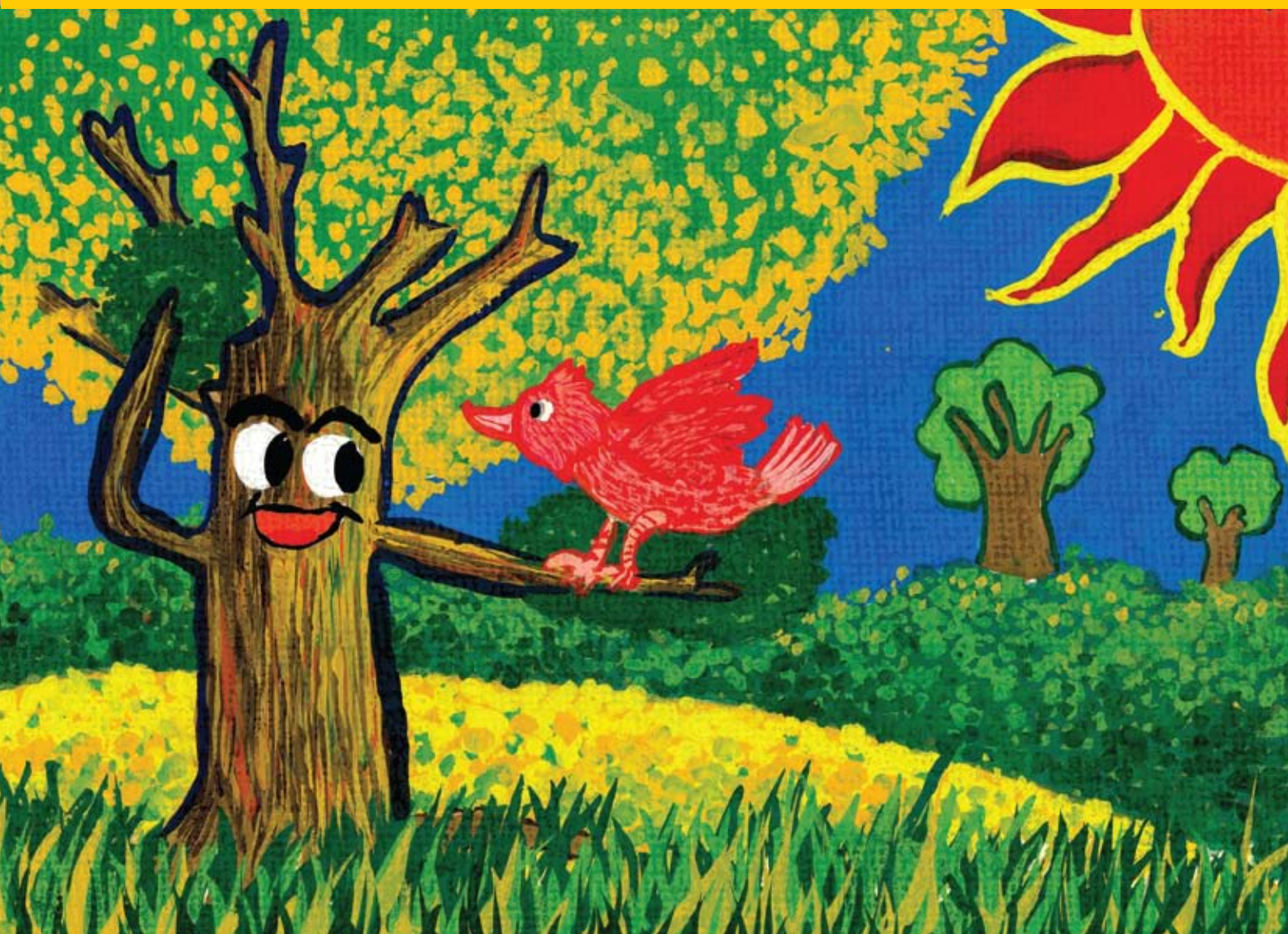
台北郵局許可證
台北字第3373號

雜誌

中華郵政台北雜
字第817號登記證
登記為雜誌交寄



無私大愛照罕病 醫療奉獻展光芒



- 罕病法修法三讀通過
- 2010公益電視廣告正式露出
- 2010第八屆罕病獎助學金頒獎記實
- 2010「因為有你 愛不罕見」南區公演



畫作名稱：畫一棵樹
作者：賴怡臻（威爾森氏症）

大肥每天都靜靜的等，等待他的花兒快點開。
有時候，小鳥會陪他一起等，
每天都有不同的人來陪他等，但他的花就是不開。
大肥想念他的花，有時候是紅的，
有時候是黃的，有時候是彩色的，變化萬千。
大肥每天都靜靜的等，等待他的花兒快點開。



2010.12 第44期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

揮別夏日 寒冬將至
冷鋒過境之際
需要您的善與愛 與我們共度嚴冬

邀請您與我們一起
用溫暖對抗冷鋒 用關愛抵禦寒冬
引領企盼 下一個春天

目錄 CONTENTS

- 頭條新聞 1 無私大愛照罕病 醫療奉獻展光芒
- 焦點話題 2 罕病法修法三讀通過 強化罕病防治及醫療輔具補助
- 3 堅守二代健保修法底線 捍衛弱勢病患權益
- 4 國際代檢嘉惠罕病家庭
- 6 特教法修法追蹤 就學權益全面把關！
- 特別報導 7 2010第八屆罕病獎助學金頒獎記實
- 活動採錄 10 2010「因為有你 愛不罕見」南區公演
- 12 中區病友南投一日遊
- 13 樂活抒壓 要您Fun輕鬆
- 14 高階同理心訓練課程實錄
- 15 校園宣導關懷罕病 網路購物做愛心
- 用愛護航 16 「身心障礙者生活重建及家庭支持服務」成果報告
- 螢火蟲家族 18 夏の饗宴 螢火蟲齊聚歡唱
- 生命喝采 20 一則感人的故事
- 點燃希望 22 愛的力量
- 23 愛的進行式

- 專家說法 24 協助罕病孩子 面對校園生活
- 好康報你知 25 罕病影音教學光碟出版 歡迎各界索取
- 國際交流 26 強化海峽兩岸罕見疾病議題的交流
- 喜聞人生 27 重複的孩子
帶病長征：如果我能走一輩子
- 人物特寫 28 輪椅上飛翔 讓心更無礙
- 深耕播種 29 志工有愛 讓生命無礙
- 愛心齊步走 30 2010公益電視廣告正式露出
- 31 用星支持 罕病平面公益廣告拍攝實錄
- 32 善的力量 2010泡泡龍新活力之旅
- 33 社會愛心助罕病 攜手溫馨向前行
- 捐款芳名錄 36
- 訊息窗口 40 因應不景氣 發票強力募集
罕病資源系列手冊即將再版 歡迎索取
亞太電信590 行動獻愛心

劃撥戶名：財團法人罕見疾病基金會
劃撥帳號：19343551

無私大愛照罕病 醫療奉獻展光芒

文/本刊

一個由病友家屬草創的民間團體，如何能受到醫療奉獻獎評審之青睞呢？罕見疾病基金會做到了，且實至名歸。

醫療奉獻獎素有「醫界諾貝爾獎」之美譽，發掘在台灣境內默默付出，服務奉獻的醫護人員，表揚其濟世救人的崇高精神與胸懷。罕見疾病基金會在台灣紮根十餘年，於評審團一致肯定之下，榮獲第二十屆團體醫療奉獻獎之至高殊榮，無論對於台灣的罕病病友、家屬、醫療系統，或社福體制皆具有指標性之意義。

一場「罕見」的相遇

台灣早期罕見疾病藥物供給闕如，對於急需救命藥物的病家而言，藥品申請程序繁複，根本緩不濟急。當年曾敏傑教授在發覺孩子體內阿摩尼亞值急速攀升時，輾轉找到剛攜子自美國求醫歸來，國內唯一擁有降阿摩尼亞藥物的陳莉茵女士。兩人的「借藥」之緣，讓他們體認到台灣罕病病患的醫療困境，包括診斷困難、藥物與營養品昂貴且難以取得、醫界罕病觀念薄弱等問題，面對國內罕病百廢待舉的窘況，讓他們決心創辦罕見疾病基金會，企圖透過組織力量，將病患的照顧重責回歸社會制度面，此乃是解決問題的根本之道！

罕病種子萌芽與茁壯

十年荏苒，兩人在台灣土地上所埋下的罕病種子，也逐漸生根發芽。草創初期，為捍衛病友基本

生存權益，致力推動「罕見疾病防治及藥物法」，拓展罕病藥物的供給管道，更開啟了國內罕見疾病醫療與防治工作的大門，深深撼動台灣醫療體系。在尋求體制保障之外，本會也將服務擴展至提供病家安適生活，於經濟、就學、教育及安養等需求上，發展出多元化的家庭支持性服務，成為台灣罕見疾病家庭背後的一股穩定支撐力量。

醫療服務勤耕耘 絕地花園吐芬芳

由於罕病病患需求的特殊性，本會有別於其他團體，在醫療服務的廣度與深度上皆有純熟發展，包括遺傳諮詢及生育關懷服務，協助病患尋求診治並讓他們安心孕育下一代；國際醫療代行檢驗，加速疾病確診過程；二代新生兒篩檢服務更跨越罕病病患之需求，而為全台灣的新生兒健康把關。考量罕病特殊性與稀少性，未來也將建置完整的「台灣罕見疾病組織（細胞）資料庫」，並以公益目的將檢體提供給國內研究者使用，力促提升國內罕病基礎研究。這些創新多元的醫療服務，不僅喚起醫療體系對於罕病的重視，也在冰冷的醫療體制中注入更多社會關懷的溫暖氛圍。

醫療奉獻獎的榮耀，讓過去10年來的艱辛步伐得以彰顯，同時也照亮未來的道路。本會將持續積極地投入各項病患服務與權益之保障，無論在醫療、教育、福利服務、以及制度改革上均持續努力，為病患建構完整的福利保障。





罕病法修法三讀通過

強化罕病防治及醫療輔具補助

文/本刊



「罕見疾病防治及藥物法」公告實施至今剛好屆滿10年，其雖曾於2004年進行部分條文修正，但這幾年來，有關罕見疾病防治、病友的服務保障乃至於整體預算經費編列長期不足等問題，仍有諸多可以討論修改的空間，現行的罕病法甚至無法彰顯政府在罕病整體防治、篩檢的積極主動性。

有鑑於此，今年2月起，本會便積極探詢各界意見，隨即展開罕病法修法倡議工作，並提出基金會版的部分條文修正建議，並尋求諸多長期關心罕病的立法委員們支持，並終由楊麗環召委排入議程，由管碧玲等28位委員及楊麗環等16位委員提出「罕見疾病防治及藥物法」第6條及第33條修正草案，併案進入委員會逐條討論。上會期結束前三天，該案終於排入討論議程，當天包括陳節如、劉建國、鄭麗文、黃淑英、涂醒哲、江玲君等發言支持。並於11月12日立法院第7屆第6會期第8次會議中，正式三讀通過。本

會除了感謝上述委員的大力推動支持外，也對於行政部門積極主動配合表示肯定。並隨即針對罕見疾病醫療補助辦法等相關子法積極參與其修訂工作，務必使好不容易獲得的修法果實，真正落實在後續病友服務及罕病防治等推展上。

本次「罕見疾病防治及藥物法」修法重點如下：

- 1.為加強政府辦理罕見疾病防治研究之主動積極權責，政府應辦理罕病防治與研究。
- 2.為確保罕見疾病防治研究業務得以順利推動，正式將罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費入法，明訂於主管機關應編列預算補助之項目。
- 3.為舒緩罕病家庭長期使用居家醫療器材之經濟壓力，本次修法亦將居家醫療照護器材費用列入公務預算補助項目。
- 4.為擴大罕病法預算並穩定其財源，本次修法更促使菸品健康福利捐之分配收入挹注於補助經費中。

罕見疾病防治及藥物法修法條文對照

現行條文	現階段經立院三讀版本
第六條 中央主管機關得委託辦理罕見疾病之防治與研究。	中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究。
第三十三條 中央主管機關應編列預算，補助依全民健保法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。 補助經費，得接受相關單位或團體之捐助。	中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。 前項補助經費，得由菸品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。



堅守二代健保修法底線 捍衛弱勢病患權益

文/周宇翔（研究企劃組專員）

全民健康保險法自實施以來，因醫療支出日增形成的財務危機等一直是該法必須面對的挑戰。因此，行政院著手規劃二代健保草案，試圖從多元的角度來解決健保的諸多危機，企圖達成全民健保永續經營的目標。因此，在二代健保修法草案洋洋灑灑的條文中，「財源籌措」一直為各界矚目之焦點，其所關注的即是保費費基之計算基礎。

然而，在修正草案中，尚有與廣大弱勢病患權益相關，但鮮為社會所關注的議題--藥品單一支付價。國民黨版第四十五條其核心意涵為在醫療支出擴張情況下，擬透過藥品「建立單一支付價」及「差額負擔」兩項制度來節省藥費。然而，如此條文的實施卻可能排擠弱勢病患用藥權益，進而對其造成莫大影響，故而本會針對該項條文修正之主張如下：

二代健保若已實施支出目標制及DRGs，則應刪除第四十五條

第四十五條是希望透過藥品「單一支付價」來節省藥費，但若二代健保已經建構支出目標制，使藥費與總額制度銜接，那麼，藥費只要在支出目標內，藥品之選用即應由臨床專業來判斷；而一旦藥費超出支出目標，即啟動異常交易調查機制，如此便能讓二代健保藥費獲得控制。故而，在有支出目標制及實施全民健康保險住院診斷關聯群（DRGs）的狀況下，為了避免「單一支付價」對病患用藥選擇產生負面壓縮影響，建議此條文應予刪除。

若保留第四十五條，則需更嚴格規範的單一支付價及刪除第四項後段差額負擔條文

若保留第四十五條，則藥品單一支付價需更嚴謹的定義規範：應為「同品質」、「同成分」及「同療效」三者兼具，方能執行單一價格，以避免健保藉此排擠病患實際用藥需求來減輕財務壓力，甚至變相圖利少數壟斷健保市場的廠商。此外，為釐清相關

權責，需明訂前述同品質、同有效成分、同療效及同功能之認定責任應由其主管機關（衛生署）為之，以避免健保局僅因財務考量，率爾執行單一價格，反而犧牲病患用藥權益。

再者，修正草案第四十五條第四項後段增列了「同成分藥品已屬本保險給付項目時，不得為實施差額負擔之藥品」。然而，事實上，「同有效成分」向來不是病患用藥最大考慮，因為不同病情或不同狀況的病人，即便所用的藥品是同有效成分，其藥品的品質，從「原料」、「製程」、「途徑」、「劑型」、「包材」等等，幾乎完全不一樣，根本無法以「單一支付價格」涵蓋。

因此，如果第四十五條第四項後段立法通過，則恐會出現病患因同成分有藥品已經核價，但在單一支付價格新制下沒有適合的健保藥品時，連自負差額的機會都沒有，這種處處陷入全額自費的困境，對於愈弱勢的病患，傷害就愈大，故第四十五條第四項後段同時應予以刪除。

二代健保修正草案近日將於立法院進行表決，本會除持續彙整相關病友團體意見外，更於12月2日參加由廖國棟立委舉辦之「關於二代健保法修法與病患團體座談會」，會中亦重申本會捍衛弱勢病患用藥權益之決心；此外，本會更將密切注意修法進度，以使二代健保修正案符合病患實際需求，並確保弱勢病患之醫療權益獲得完善保障。



▲本會創辦人陳莉茵董事於公聽會上代表弱勢病患發言。

因篇幅有限，第四十五條條文之內容請參考本會網站（<http://www.tfrd.org.tw/news/morenew.php?nid=1220>）。



政府民間十年協力有成 國際代檢嘉惠罕病家庭

文/林雅玲（醫療服務組組長）、陳乃琦（醫療服務組遺傳諮詢員）



▲在政府、醫界與本會的共同努力下，更多罕病患者得以獲得正確診斷。

一般說來，民眾若懷疑自己得到罕見疾病，甚或出現一些不知名的疾病症狀，往往不曉得該如何面對，甚至不知道該找哪一科的醫師？國內目前針對罕見疾病的診治，已有較為完整的配套措施。但由於罕病特殊複雜，其疾病的確認診斷除按照一般性檢查外，必須仰賴特殊的遺傳檢驗技術，例如：基因檢驗或酵素分析等，其中許多遺傳檢驗在國內尚未發展成熟的情況下，快速建立國際合作的管道，將檢體送往國外機構進行檢驗，是罕見疾病確診的重要途徑。因此行政院衛生署國民健康局於2001年起，委託本會承辦「國際代行檢驗服務單一窗口」，協助將罹患國內無法確認診斷的罕見疾病病患之檢體送至國外進行檢驗，進而作為診斷的重要依據。同年2月，於衛生署「罕見疾病及藥物審議委員會」會議中，亦決議送往國外進行國際醫療合作之罕見疾病代行檢驗費用之補助原則，將先以衛生署及罕見疾病基金會補助40%總檢驗費（檢驗費+運費）及病患自付20%的方式進行。

無國界檢體外送 罕病確診好幫手

自2001至2010年，這10年的時間經由政府、醫界與本會三方的共同努力，使該方案幫助到相當多的罕病家庭，也讓台灣的罕見疾病防治推展跨出一大步。於是在今年12月11日，基金會舉辦了「政府與民間團體十年協力有成--國際醫療檢驗方案」成果發表記者會。

根據歷年資料顯示，該方案協助高達360人次的罕病患者檢體至11個國家進行疾病診斷的確認，在這些個案中有51%的患者獲得確診，讓他們可以對症下藥或對疾病的進展有依循方向。同時該方案的檢體送檢日到國外檢驗報告回覆的平均檢驗週數為8.2週，這也讓必須跟時間賽跑的罕病患者，爭取更多寶貴的治療時機。記者會中，本會曾敏傑副董事長表示：「基金會接受衛生署的委託成為此服務單一窗口，舉凡受理醫院申請的行政作業到送檢過程的國際聯繫，

甚至與病友家屬的說明協調，都在在希望為罕病患者爭取寶貴時間以獲得確診即早接受治療。而為了減輕家屬的負擔，若經本會評估經濟狀況不佳的家庭，本會亦會吸收病患自付額的部分（也就是最高補助60%）。截至2009年止，本會已投入3,822,621元，國民健康局則補助3,654,574元。不論是先前『新生兒篩檢的倡導』或是『國際代行檢驗服務』，從投入的時間與金額，都不難發現身為一個民間基金會對台灣罕見疾病整體防治政策的用心。」

肝醣儲積症患童恩恩媽媽說：「因為基金會、醫師的協助，讓他們知道恩恩肝腫大的原因，也讓他們知道要如何去照顧恩恩。」台大醫院基因醫學部胡務亮主任則大力支持本方案，期許除了發展國內的檢驗技術外，仍要重視疾病的特殊性與國外檢驗機構的專業性。

10年有成 期盼再創高峰

這10年中，本會與政府共同為罕見疾病患者的疾病診斷與防治努力，提升了罕見疾病患者的確診率，讓每2位在國內無法確認診斷的罕見疾病患者中，就有1位可透過本方案獲得疾病確診，因此得以知道疾病的發展及適當的醫療方向；再者，落實罕見疾病家庭的生育關懷準備，在產前診斷14位個案中，有9成的罕見疾病家庭因透過本方案進行產前診斷而安心的生育下一代；而國內遺傳疾病檢驗技術發展也跟著增進，在歷年送國外確認診斷的疾病前10名中，目前已有5種疾病可於國內進行診斷的確認。未來我們更期許政府針對送檢率較高的疾病，列為未來優先獎勵國內檢驗技術開發的標的，包含Urea Cycle Disorder（尿素循環代謝障礙）、Sialidosis（涎酸酵素缺乏症）、Mitochondrial defect（粒線體缺陷）、FSHD（面肩胛肱肌失養症）、3-Methylcrotony-CoA Carboxylase Deficiency（3-MCC，三甲基巴豆鹽輔酶A羧化酵素缺乏症）等疾病，以提昇國內遺傳檢驗水平。

同時在推展國際代行檢驗10年後，國民健康局



規劃將在2011年依據「菸品健康福利捐分配及運作辦法」辦理「加強公告罕病醫療照護補助計畫」，預計將全額補助低收入戶及中低收入戶進行國內外遺傳檢驗，對一般罕病家庭亦補助80%檢驗費用，這也代表該項政策經過10年的辛苦摸索耕耘，的確有其必要性，也對台灣整體的罕見疾病發展扮演相當重要的關鍵角色。

個案分享

確診崎嶇之路 永不放棄

姓名：恩恩

疾病：肝醣儲積症

年齡：3歲



▲透過國際代檢，讓恩恩及早獲得診療。

恩恩是爸爸媽媽滿心期待迎接的小寶貝。可愛白暫的臉蛋跟圓圓軟軟的肚子，讓家人都非常疼愛呵護。但在恩恩6個月時，爸媽覺得他的肚子似乎大的不太尋常，經過醫師觸診後發現恩恩的肝臟有腫大的情況，血液的檢驗數值也顯示肝功能出現異常。爸媽心裡非常焦急，想要知道恩恩究竟是生了什麼疾病？直到肝臟組織的檢驗報告出來，顯示恩恩的肝臟散佈著肝醣，才確定恩恩罹患了「肝醣儲積症。」

肝醣儲積症其實有13型，為了能確定恩恩是屬於哪一型以便進行後續的治療，醫師再評估恩恩的各種臨床症狀後，決定先從肝醣儲積症第九型的酵素是否缺乏檢驗起，透過本會的協助，申請了「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務」，代為尋找國外合適的檢驗機構，得知美國Duke University Medical Center有一個專門研究肝醣儲積症的實驗室可以進行各種亞型的酵素分析。在本會數次信件往返聯繫後，本會立即安排恩恩抽血寄至國外做檢查，但是很遺憾的檢驗報告顯示恩恩第九型的酵素功能正常。雖然這一次送檢的結果讓爸媽的心情有些沮喪，但還是十分堅決要盡快找出恩恩病因。為此醫師便建議接著檢驗第6型的酵素分析，此次的檢驗需要用到恩恩的肝臟組織，全程乾冰冷凍運送到美國的實驗室，後來檢驗結果顯示恩

恩的確罹患第6型肝醣儲積症酵素缺乏。這也讓恩恩後續的治療有了正確的依循。

媽媽希望為恩恩添個弟弟或妹妹，於是在今年1月再次懷孕後，醫師又再度與本會聯繫，希望可以代為尋找合適的基因檢驗機構，找出恩恩基因變異位置以作為產前診斷的參考。雖然最後無法在產檢前順利找出基因變異處，所幸妹妹也於9月健康誕生。

這3次的國際代行檢驗共花費10多萬元，因為有國民健康局與本會的補助，恩恩的爸媽負擔減輕許多，也更加清楚恩恩罹患的肝醣儲積症型別，及在疾病未來的控制與照護上獲得更多實質的幫助。這也就是本方案一直強調的，即早確診有效治療，減輕疑慮免除惶恐，甚至能夠對下一代的疾病預防有更積極的功效。

歷年送檢個案診斷結果統計

診斷結果	次數
確認疾病	164
正常	161
帶因	6
其他（取消檢驗、轉送國內、等待中）	29
總和	360
確診率*（%）	51.4

確認疾病：診斷結果為送檢時所懷疑的罕見疾病。

正常：診斷結果非送檢時所懷疑的罕見疾病。

帶因：診斷結果為所懷疑的罕見疾病無症狀或症狀輕微的帶因者。

確診率=確認疾病+帶因人數/總和-其他

歷年送國外檢驗之罕見疾病前10名

名次	檢驗疾病	檢驗人次	目前國內可否檢驗
1	Urea Cycle Disorder (尿素循環代謝障礙)	37	否
2	Niemann-Pick type C (尼曼匹克症 C型)	24	可
3	Sialidosis (涎酸酵素缺乏症)	17	否
4	Fatty acid oxidation defect (脂肪酸氧化作用缺陷)	16	否
5	Mitochondrial defect (粒線體缺陷)	16	部分可
6	Facioscapulohumeral muscular dystrophy; FSHD (面肩胛肱肌失養症)	15	否
7	Maple Syrup Urine Disease; MSUD 楓糖尿症	14	可
8	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency; 3-MCC (三甲基巴豆羧輔酶A羧化酵素缺乏症)	14	否
9	Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency; AADC (芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症)	12	部分可
10	Cystic fibrosis (囊狀纖維化)	12	可