



# 恭喜罕病8學子獲鴻海獎學鯨

文/本刊

獎學金的設立，有各式各樣的目的，獎勵學業成績優良、獎勵五育均衡發展、也有獎助家境清寒仍努力上學者；更有為吸引高分學子入學，祭出百萬獎學金的學校。而鴻海教育基金會於2017年所設立的「鴻海獎學鯨」，則是為鼓勵清寒學生即使身處逆浪，仍奮力向前；獎助並舉辦交流營等方式鼓勵清寒學生破浪前行的助力，亦協助承載他們的夢想，讓他們有信心繼續勇於追夢。

2020年第四屆鴻海獎學鯨於8月20日開始接受申請，這次錄取360名得獎者，每位可獲得10萬元獎學金。10萬元若好好運用，足以協助經濟不優渥之學子邁出追夢的第一步。因此，本會獲知此訊息之初，便積極協助宣傳、鼓勵罕病大專以上學子申請。申請佐附資料雖較為繁瑣，但亦是檢視申請人之讀書計畫、人生目標規劃的好時機；其中應備之「家庭經濟/家庭特殊身分證明文件」，若沒有正式的政府證明，但家庭經濟因罕見疾病而致困難者，基金會很樂意為罕病學子提供推薦函。在北、中、南各區社工的努力挖掘、宣導下，基金會本次共推薦13位罕病學子、1位罕病子女提出申請。

獎學鯨競爭激烈，歷經44位強大的評審團書面審查、再聚會討論，方評選出360位得獎名單，且多位評審也在頒獎典禮中表達出申請者都很優秀，實在難以抉擇的感想。基金會推薦的學子們共8位獲獎，也希望這次未得獎的學子，未來若還有機會，一定要再接再厲。分別是成骨不全症恩樂、成骨不全症瑞彩、泡泡龍煒勛、肌小管病變尚昆、脊髓性肌肉萎縮症資翔、脊髓性肌肉萎縮症育陞、血小板無力症岑亮及PPH張美花女兒玉潔。

12月26日（六）頒獎典禮時，鴻海教育基金會還特別設立一個Line群組，並邀請所有得獎者加入，希望讓大家在群組中互相認識、廣交朋友，彼此互動、互助，分享著自己的專長與夢想，或許能在其中找到一起結伴追夢的夥伴。若360位得獎者均加入，這便是他們踏入社會前最大的第一批人脈網絡。

本會林炫沛董事長也受邀擔任評審，他在頒獎典禮中表達：評審過程中，深受這些年輕獲獎者不凡的生命故事以及遭逢逆境、巨變，卻不屈不撓的堅韌生命力所感動，感覺自己才是最有收穫的受益者。恭喜所有得獎者！同時也衷心感謝鴻海教育基金會的用心與大器！



▲出席頒獎典禮的罕病學子們大合照。



▲本會林炫沛董事長於頒獎典禮中致詞。

## 【個案故事】

### 半工半讀 更努力向學

罹患先天性成骨不全症（俗稱玻璃娃娃）的恩樂自小與母親相依為命，因為疾病的緣故，導致她個子小小地，還要每半年回醫院自費打藥，以維持骨密度、減少骨折。

恩樂目前就讀實踐大學企業管理學系四年級，光靠母親一個人賺錢維持家計是非常辛苦的，於是上大學後，她便積極打工，但不因此荒廢學業，努力讓自己名列前茅，以便爭取獎學金來貼補家用。同時，為了習得更多經驗與技能，她也參加社團，將時間管理運用得宜。

身為身障生的恩樂，大學生活除了忙於課業、工讀與社團活動外，她還會利用空閒時間到資源教室志願服務，為其他身心障礙學生提供學習上的服務。擔任聽障生的聽打員，用文字代替老師的聲音；或是協助視障生將課本內容建檔為電子檔，讓他們能夠運用輔具將文字轉換成聲音學習。在大學的最後一年，恩樂很開心能獲得鴻海獎學金的肯定，也期待運用這筆獎學金能減輕母親的負擔，並讓自己能實現夢想。



▲恩樂（右）開心地從她心中的偶像林欣蓓（左）評審手中接過獎狀。

### 浴火重生 刻苦中發掘興趣

家住雲林的Raphael，因罹患肌小管病變，造成他下肢功能受損、無法行走，僅能靠電輪移行。身為新住民第二代，媽媽是印尼華僑，他小時候曾由印尼的外公外婆照顧，所以還學會說印尼語。



▲購買《噫酷拉》貼圖請掃我。

Raphael原本考上台北的大學，但礙於經濟壓力與照護人力考量，迫使他放棄北上求學，只能重考住家附近的學校。在家努力拼重考的那年，雖曾氣餒，但很快找到興趣—畫畫，排解生活的無力與挫折感，還自修學會Line貼圖創作，也在其中獲得「唯有行動才能創造可能」的體悟！他的Line貼圖《噫酷拉》已經上架，歡迎大家踴躍購買下載。

經過一年的努力，他終於順利考上環球科技大學東南亞經貿與數位金融學士學位學程，學校離家不遠，但需由父親接送上下學。他將運用這筆鴻海獎學金作為上大學以及加強外語運用，讓他成為更善良的人，有更多正面的態度面對任何困難，並希望日後有機會能開著輪椅跨出國土，看看外面的世界。



▲Raphael（右）與頒獎評審合照。

# 障礙者也想擁有自立人生

## 罕病個人助理補助試辦方案



▲認識自立生活  
請掃描。

文/本刊

罕見疾病患者常因疾病關係造成身體功能、生活自理、行動能力受限，須使用居家服務及個人助理。「個人助理」此一支持性服務，係由「協助」而非「保護」的立場提供身心障礙者個人化的生活協助，服務中尊重身心障礙者的「自主權」，以提高其「自我決定、自我選擇、自我負責」之能力，增進社會參與之機會。

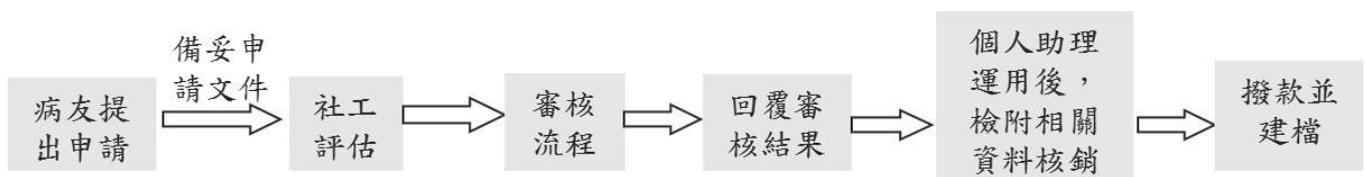
隨著身心障礙者權益保障法第50條於2012年實施，個人助理等自立生活支持服務成為各縣市政府積極開辦的新興服務，此服務即將屆滿10年的今日，似乎還有許多病友並未使用。為使有此服務需求之罕病病友能確實獲得個人助理協助，促進其生活品質、社會參與及自立生活，本會將針對各縣市政府社會局處補助個人助理費用之自付額及不足部份，提供補助，歡迎有需要之病友提出申請。

▶**試辦期間：**2021年4月～12月。

▶**申請資格：**18歲以上本會服務罕見疾病病類之病友，並登記為本會螢火蟲家族成員（罕見疾病病友得隨時申請參加），且通過政府核定補助個人助理費用者。

▶**申請時間：**此為常態性補助，隨到隨審，病友得於全年度提出申請。

▶**申請流程：**



▶**申請文件：**

- 1、個人助理支持服務費補助申請表。
- 2、身心障礙證明正反面影本。
- 3、政府核定個人助理補助公文影本。
- 4、自立生活計畫書。

▶**補助內容（部分補助）：**

- 1、政府補助額度內之自付額。
- 2、請先向各縣市政府社會局處申請補助，若政府補助時數不足，再提本會補助，本會將依自立生活計畫進行評估，每月最高上限40小時且不高過政府核定之時數。

▶**申請注意事項：**

- 1、服務對象同時段不得重覆使用居家照顧服務、臨時及短期照顧服務、家庭托顧等照顧服務。
- 2、提供服務之個人助理需有合格之個人助理資格證明。
- 3、個人助理為服務使用者之配偶、直系血親、直系姻親、男女朋友，不得支領服務補助。
- 4、詳細內容請參考基金會官網最新消息。

# SMA帶因篩檢補助暨遺傳諮詢

文/黎昇鈴（醫療服務組專員）

在台灣，脊髓性肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy，簡稱SMA）一般人的帶因機率約為1/40~1/60，也就是大約每50個人之中就有一人是SMA帶因者，這樣的高帶因率僅次於海洋性貧血症。而帶因者本身健康與一般人無異，並無任何症狀，但若夫妻同時為SMA帶因者，則妻子每次懷孕時，約有25%的機率，子女會成為SMA患者。

目前市面上SMA帶因篩檢皆屬自費檢查項目，多由產檢診所建議或提供予一般大眾選擇，對於無家族史的大眾來說，對疾病的認識通常僅來自篩檢介紹的宣傳單張；而決定是否進行篩檢的因素，最主要取決於下列幾點：1.對疾病的認識（如嚴重程度、治療方式、遺傳模式）；2.篩檢方式是否簡易方便；3.費用多寡等，也可能僅是聽從診所的衛教人員建議而檢查。而在這樣的情況下，經濟弱勢族群可能因經濟能力考量而選擇不自費篩檢。

## 經濟弱勢族群脊髓性肌肉萎縮症（SMA）帶因檢驗補助方案

基金會為落實對罕見疾病病友與經濟弱勢族群之照顧，使疾病可早期發現，早期因應與規劃，特別針對低收入戶懷孕婦女，提供SMA帶因篩檢費減免補助，具低收入戶資格之懷孕婦女可向基金會提出申請補助，待文件審查通過，便會通知申請人（即受檢者本人）持同意補助證明至指定合作院所進行採檢，檢驗費直接減免1,500元（檢驗費市價約2,000~2,500元）。

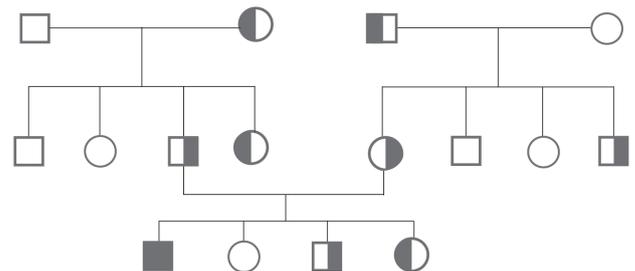
帶因篩檢的方法係以抽血方式進行，若懷孕婦女檢驗結果為帶因者，會建議其丈夫也

抽血進行篩檢（丈夫具低收入戶身分亦可向罕病基金會申請補助）；若篩檢結果夫妻雙方均為帶因者，則需要進行遺傳諮詢並與醫師討論後，可考慮進行胎兒產前遺傳診斷（國健署補助）。

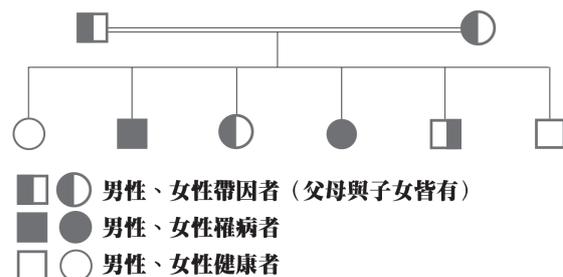
除此之外，有鑒於市面上相關衛教資訊較為散亂且不盡完整。罕病基金會希望透過本計畫加強並完整相關衛教資料，提供大眾獲得正確且必要的資訊。另一方面，期透過專家會議之意見交流，彙整SMA產前遺傳診斷之遺傳諮詢的倫理議題，並規劃遺傳諮詢標準流程，最終希望促使政府除提供產前檢驗補助外，亦能建立完備遺傳諮詢網絡與服務。帶因篩檢補助方案詳細補助內容請見基金會官網最新消息。

### （體染色體顯性遺傳疾病）

#### (A) 典型之隱性遺傳家族譜



#### (B) 非典型之隱性遺傳家族譜（近親結婚）



- 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
- 男性、女性罹病者
- 男性、女性健康者



# 2020年無障礙計程車乘車補助方案成果

文/洪春旬（研究企劃組專員）

身在都會區或住家附近有公車站牌的人，可能很難想像住在偏遠地區，沒有公車，到郵局寄信需要半小時車程，「進城」辦事一趟十分不易，輪椅朋友該如何出門、如何不依賴親友接送也能自己趴趴走？基金會於2017年推行無障礙計程車乘車補助至今，努力讓更多行動不便的病友走出家門，解決因訂不到復康巴士而無法外出的困境，進而能順利就醫、就學、就業，並且能參與社會活動。小湘和小安就是2020年使用本補助後，第一次搭上無障礙計程車的病友。

「我雙腳不方便，坐輪椅，只能依靠先生開車帶我出門，但先生的工作沒辦法時常請假，我也就很少出去。自從基金會有無障礙計程車補助，才知道原來還有這種車，現在白天也能自己搭車帶孩子出去買菜，實在揪甘心。」～小湘的生活變得更多元也更自主了。

小安是住在嘉義中埔的病友，基金會第一次媒合無障礙計程車到她家，司機回報找不到路，來回繞了幾趟才發現一條石頭小道。「我還把這段路程錄起來！你看，沒有柏油，只能

讓一輛車過，住在這裡很不方便哪！」後來這位司機固定載小安就醫回診，連復康巴士都沒服務的區域，無障礙計程車貼心解決了小安的交通問題。

2020年本方案共投入約60萬元，補助了109人，申請人數、補助金額皆有所成長，更欣見14位從沒搭過無障礙計程車的病友首次成功搭到車。以下簡要說明補助成果：

（一）補助概況：補助對象仍以北部病友居多，而中部雖車輛較少，但今年較去年仍有所成長（2020年27位VS. 2019年19位）。另外，平均每人每趟車資為572元，然各趟車資落差大，因有照跳表計費，也有喊價包車，故少則100元，多則2,000元以上，統計來看，平均車資在500元以下的占 48.6%，500元以上占51.4%。

（二）搭乘概況：2020年病友搭車目的多以「社會參與」為主，包括訪友、上教會、參加活動等，另外，「旅遊」也不在少數。

值得關注的是：越來越多司機加入無障礙計程車行列，品質卻開始參差不齊，陸續有病友反映搭車的感受不佳，如司機未能協助固定安全帶、急衝急煞以致差點車禍，或者以各種名義加價（上下板費、行李太多等），這些都降低乘客未來的搭乘意願。在此呼籲無障礙計程車司機，應具備同理心，維護身障者的行車安全，並且合理收費。有鑑於此，基金會2020年特邀本補助的病友推薦友善司機，企盼給予獎勵服務優良的司機，最終有7名友善無障礙計程車司機獲選，他們一致具備細心、耐心和同理心的特質，善待輪椅朋友，深獲病友愛戴。



▲2021年申請補助請掃我。



▲基金會首次表揚友善無障礙計程車司機。



# 「勇敢追夢·罕病志玲」陳奕瑩

文/趙雅庭（南部辦事處活動專員）

「圖畫紙一張白色，只要給一點顏色，就可以畫出美麗的景色人物……」，這首由奕瑩親自填詞的自創曲，搭配輕快的節奏，詮釋奕瑩一路走來所抱持著的意念。

奕瑩（愛伯特氏症病友）成長時期因自身外表與他人不同，擔心害怕被排斥，甚至求學過程遭受霸凌，內心越來越封閉又自卑，但奕瑩的父母親始終用正面又有智慧的觀念教育著她，如有人一直盯著外表觀看，可以笑著跟對方說：「我是否美麗到讓人目不轉睛呢？」將自身的疾病以詼諧方式帶過，長期耳濡目染下加上認識其他「家人們」之後，奕瑩也從過去厭惡自身外表，直到現在可以平常心看待，因為，自己不是孤單一個人！

奕瑩口中的第二個家即是：南區罕見天籟合唱團，這是由一群喜愛唱歌，由專業老師帶領下的病友及家屬組成。奕瑩認識了團裡其他人不同的罕病故事，逐漸打開封閉又自卑的內心，勇敢跨出心中的關卡，忘卻疾病帶來的負

面情緒，開始學習如何幫助他人，像是心疼家人的辛勞而協助照顧外婆及擺攤接待客人的部分，或是合唱團外出表演時，主動協助基金會整理資料或搬物品等。

去年奕瑩突破自己，參加罕病基金會與政大師生團隊合作的「我的夢幻婚紗」拍攝計畫，穿上美麗婚紗，體驗成為最美的新娘，看著鏡中美麗的自己，奕瑩心中和許多年輕女孩們一樣，期待著愛情找上門，也像其他女孩一樣會不斷幻想著生命中最重要的那天，甚至夢想著可以將自身婚禮辦得更具意義，像是邀請罕病合唱團來唱歌，禮金捐出來幫助其他人等，希望有天可以實現！

這一路走來奕瑩始終秉持著信念：「一路上得到許多貴人的幫助，有能力的時候也會盡力去幫助需要的人」。因此，不論各大、小場合，只要有機會，奕瑩都會分享自身故事，希望可以帶給他人正面力量，「遇到人生的困境，只要不放棄不逃避，就會活出屬於自己的人生！」就像奕瑩自創曲歌詞說道：不一定是黯淡的，只要活得快樂，開心過每一天，人生都會是彩色！

【人生驚嘆號】—勇敢最美：<https://reurl.cc/kVy1r9>



▲奕瑩參與「我的夢幻婚紗」拍攝計畫。



▲勇敢最美，  
陳奕瑩。



# Leber氏遺傳性視神經病變

## ( Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON )

文/本刊

悠揚的琴聲緩緩傳來，靈巧的手指、柔和的目光，一位充滿天賦的青年鋼琴家—吳承灃，14歲那年，一次看似平常的視力檢查，卻意外發現自己罹患了一種遺傳性的粒線體罕見疾病—雷伯氏遺傳性視神經病變。

升上國三開學前例行至眼科診所檢查視力時，發現眼睛異常，右側單眼測量視力是1.0，測量左眼時，突然發現左眼眼前一片模糊，像是有塊白霧遮蔽了視線，起初以為是近視，但醫生發覺承灃的狀態十分特殊，建議他盡快至大醫院接受詳細檢查，因此，父母帶著承灃跑遍各大醫院找尋治療方式，起初曾一度誤診為視神經發炎，點類固醇眼藥水治療，視力卻快速惡化不見好轉，2個月後原先視力良好的右眼也開始發病，一週內視力從1.0降到0.3，不久便退化至0.1。視線由一個小白點的遮蔽，漸擴散成大範圍的白霧狀，讓他正前方的視線完全遮蔽。幾經波折，輾轉至台北榮總眼科抽血檢驗基因，才確診罹患「雷伯氏遺傳性視神經病變」。醫生特別叮囑，目前醫學上尚無有效的治療方式，只能維持日常良好的生活習慣，不要抽菸、不要喝酒、不要做高耗氧

運動，期能延緩疾病惡化的速度。

父母也從各處蒐集相關資訊，希望能治癒承灃，意外發現一直以為眼睛是弱視的舅舅也患有相同疾病，因症狀較輕微而未察覺。在醫師的建議下，媽媽託付友人從國外帶回艾地苯及Q10服用，也曾帶著他到武漢進行基因治療，希望能減緩他視力退化的情形，幾經嘗試但視力仍無法恢復。所幸有音樂的陪伴讓承灃找到了生命的另一個出口，鋼琴成為他低潮時前進的動力，讓他意識到自己還擁有許多。雖曾有一段時間不敢掀開琴蓋，害怕鋼琴已不是他能辨認的黑白琴鍵，而是一團模糊，直到放下心中的不安，再度觸碰琴鍵後才發現，儘管失去了視力，但靈敏的耳朵成為了雙眼，透過聲音與世界連結，音樂帶給他自信與力量。



▲承灃的YouTube



▲承灃是Leber氏遺傳性視神經病變的病患。



▲承灃至校園向學子們宣導罕見疾病。



## 【疾病介紹】

Leber氏遺傳性視神經病變（Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON）是一種神經退化性遺傳疾病，患者發病主要徵狀為短時間內發生無痛性單、雙眼視力衰退、辨色力變差，少部分患者亦可能合併其他神經症狀，如動作障礙、肌張力不全、姿勢性顫抖及肌肉協調差等，發病年齡多落於青壯年時期（10幾歲至30歲），而視力衰退問題的發生通常不晚於40歲。目前全世界的盛行率不明，而英國北部及芬蘭的盛行率大約1/30,000~1/50,000。

病因與粒線體DNA（mtDNA）突變有關，突變使粒線體功能異常，進而引發神經細胞凋亡，導致視力衰退。已知相關致病的粒線體基因包括：MT-ND1、MT-ND4、MT-ND4L或MT-ND6。基因以母系遺傳方式傳給下一代，帶有粒線體基因突變的母親，其兒女都會遺傳到此

突變基因，但兒子不會再將突變基因遺傳給他的下一代。然而，並非帶有致病基因突變者（此處稱帶因者）皆會出現症狀，臨床上發現男性發病的比例較女性高，超過50%的男性帶因者及85%以上的女性帶因者不會出現視力衰退或其他相關健康問題，有學者認為環境因子如吸菸、飲酒可能與病症的誘發有關。

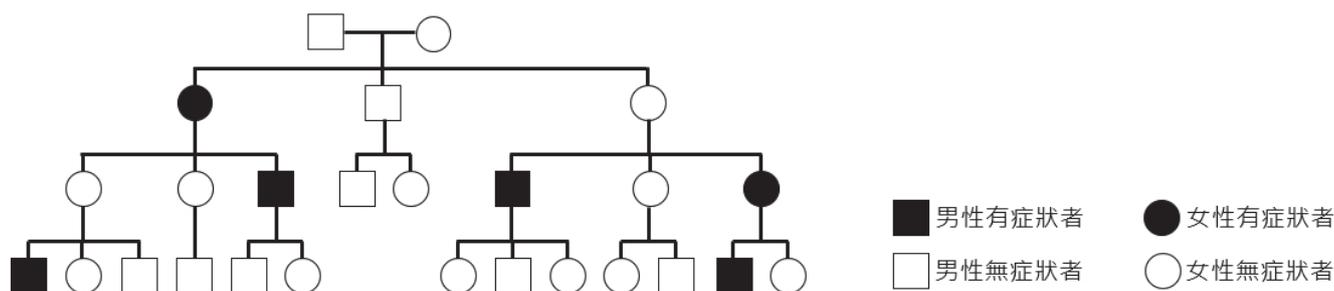
疾病診斷以眼科相關檢查為主，針對中央視覺視力、視神經與視網膜進行檢查，項目包括視野檢查、眼底檢查、眼睛電生理檢查等，粒線體基因檢驗則作為輔助診斷之依據。目前此疾病尚無根治方法，多以支持性治療為主，如眼科視力矯正，搭配職能復健治療；神經症狀則須轉介相關科別治療。許多相關臨床試驗，如基因治療與小分子藥物正在進行，患者於日常生活中應避免吸菸、飲酒、暴露於污染毒物環境等，可能導致患者視力衰退影響生活品質。

## 【遺傳模式】

Leber氏遺傳性視神經病變的遺傳模式

粒線體遺傳：

精卵結合時，精子的粒線體DNA不會進入卵子內，因此受精卵的粒線體DNA皆來自母親，稱母系遺傳。罹病女性會將粒線體DNA遺傳給每個兒女，然而兒女罹病與否取決於突變粒線體DNA的量是否達閾值，超過閾值者才會出現症狀。男性患者則不會將疾病遺傳下去。



# 志同道合 讓愛發芽

文/余佳蔚（研究企劃組專員）

為感謝志工對於本會付出的心力與協助，於歲末舉辦聯誼活動以慰勞志工夥伴們的辛勞，進一步凝聚團體力量。2020年12月首先登場的是行政志工聯誼活動，一同到林口「吳福洋襪子故事館」，館長熱情解說襪子織造歷史，並體驗編織襪子娃娃的樂趣。下午至Xpark都會型水生公園，一睹多樣的魚種及變化萬千的海底地形。資深志工與新志工們彼此交流當初至基金會服務的契機，分享當志工的初衷與成就感，讓忙於服務的志工們齊聚一堂。

這幾年陸續有資深志工因生病中斷服務，幸運的是，在完成治療、身體恢復後，不忘回到基金會服務，志工夥伴間熱絡關懷、支持鼓勵，也互相勉勵彼此一同健健康康來服務。

12月中旬第二場則是志工隊聯誼，一同於小聚人火鍋享用晚餐，分享擔任志工的心得，感謝志工隊夥伴協助兩場病友旅遊、獎學

金頒獎典禮活動，志工們的付出與服務，讓基金會大小活動運作順利，圓滿達成。志工夥伴們亦提出自己的觀察，輪流分享增進服務品質的想法，彼此有更深入交流。猶記大隊長的一席話：「今年服務的病友，明年或許就見不到他們了。」深受感動而加入志工服務，也有很多志工從國中就到基金會服務，直至出社會工作、成家立業後還帶著配偶、小孩一起來服務，延續善的緣分。

席間志工分享道：「原本以為我們是來幫助病友的，但其實獲益最大的是我們自己。」陳莉茵創辦人亦勉勵大家：「罕見疾病這個大家庭，是以基因缺陷定義的家人；而你們，是以愛來定義的家人，相信各位的DNA裡都有愛，都是病友的天使，讓我們用愛的DNA繼續做這件事。」最後杜台興大隊長表示：「你們過去服務過的病友，有些都已經去當天使了，相信冥冥之中，也都會回饋到各位身上，影響

到這個社會。」罕病大家庭因螢火蟲志工們對生命的熱忱持續閃耀，感謝每位曾與基金會相伴的志工夥伴們，讓愛的溫度延續下去。2021年將辦理多元的培訓課程與活動，讓志工夥伴們在服務過程中，充實的學習與成長。



▲志工隊大合照。