青春Fun電！2010青少年人際成長體驗營

文/溫以柔（病患服務組社工員）

本會為鼓勵罕病青少年拓展人際關係，從去年開始針對青少年族群舉辦兩天一夜的營隊活動，讓罕病青少年不會因疾病而限制了參與活動的機會。今年除了有本會大哥哥大姊姊的細心帶領外，更與台灣外展教育基金會進行專案合作，透過有趣活潑的創意內容及體驗式的教學，讓青少年朋友能夠增進人際互動、學習獨立自主以及溝通表達的能力，並且感受不同以往的人際互動，也在團隊合作中學習認識自我，與隊友共同完成團隊任務。

5月1日、2日的週末，共有14種病類25位來自北、中、南的青少年，大家齊聚一堂準備展開兩天一夜的冒險旅程。其中，有8位成員是去年曾參加過的病友，大夥兒一見面就像開同學會一般，熱情問候打招呼，也巧妙地帶動了第一次來參加的夥伴，很快地融入彼此。在簡單的相互認識後，大家訂下團體公約，承諾著要一起完成兩天的任務。接著，透過一個接著一個的遊戲，有的要挑戰自己，獨立完成；有的要相互合作，達到目標，慢慢地彼此默契愈來愈好，在過程中擦出不少有趣的火花。除了遊戲之外，同時也試著讓青少年朋友分享心得，學習表達自己的想法，並且懂得正面給予隊友回饋，對於青春期的孩子們來說是一大挑戰，但同時也能達到最多的學習和進步。

活動中，我們設置了一個「愛的加油站」，讓每個人都有屬於自己愛的信箱，大家可以利用愛的小卡來寫上自己想對夥伴說的話，然後投入信箱中。有的人寫上鼓勵的話、有的人給予讚美，但最棒的是，青少年們最羞於開口的「我愛你」，也利用這個難得的機會勇於對爸爸媽媽表達。

經過了一整天的活動，終於到了大夥兒期盼的營火晚會。說著土語又帶點神秘的「火神」，在每個人熱情的呼喚下，點燃了希望的火焰，大夥兒開心的跳起營火舞來，就連小腦萎縮的阿鈺即使身體搖搖晃晃，也跟著我們一起跳呢！接著晚會遊戲中的「夏綠蒂的網」，讓我們再次學習把讚美傳遞給別人，同時也獲得別人的讚美，一來一往的稱讚中，淺移默化地增加了成員們的信心和勇氣。最後，由隊輔帶來的營歌手語表演，更深深感動每個人的心，大家一起輕聲歌唱，感覺彼此的心更接近了，也更珍惜在一起的美好時光。

很快的，活動到了尾聲，最後的珍重再見讓大家依依不捨，但短暫的相聚，也讓每個人充好電，準備再出發。就像營歌歌詞裡所說的「相信愛因為相信你」，因為有愛，讓我們相聚在一起，因為有你，才能陪伴彼此走下去。短短兩天的活動，相信每個人都有不同的悸動，也為彼此留下最美好的回憶。

青少年營學員成長故事分享

永不放棄的小小運動員-Allen

文/黃欣玲（病患服務組社工員）

今年15歲的Allen罹患的是裘馨氏肌肉萎縮症，他過去從未參加過基金會的活動，今年在學校牧師鼓勵下參與了青少年營這個活動。

Allen或許是第一次在營隊中遇到不同疾病的學員，活動一開始他總是很酷帥地站在一旁，與其他學員的互動也顯得緊張及害羞。但經由課程遊戲的引導，Allen與學員們學習分工合作，彼此的互動漸入佳境，並很快地就認識了不少的好朋友。

Allen是小六時發病，這些年來在疾病的侵襲下，肢體在行動中逐漸出現困難，但他仍不願放棄任何機會，甚至在課程中與大家分享：「即使我無法吊單槓，但我仍會去嘗試，因為只有靠自己努力，才會有進步的空間。」Allen每天固定進行復健治療師指導的運動方法，持續地鍛練肌肉耐力，在他的努力與堅持下克服疾病的限制，現在可是學校拔河隊的健身指導員呢！

雖然兩天的課程Allen不改他酷帥的本色，但其實他總是默默地在幫助行動不便的學員，經由營隊生活結交到好朋友，Allen這兩天的感動與回憶都會留在心裡好好保存。

人小志氣高-小香菇

文/吳庭政（病患服務組社工員）

「知識很重要，因為有更多的知識就會有更大的能力，也才可以照顧身邊的人。」還是國中生的小香菇口中說著這樣些超齡的成熟想法，實在令身旁的大人感到驚訝不已。在與同隊好友參與活動的同時，也會鼓勵想要放棄的同伴一塊完成任務，並向大家分享著自己的價值觀。

小香菇是一位拉倫氏症候群的患者，無法長大的身軀讓她在學校遭到同學欺侮，這讓小香菇告訴自己，要堅強面對一切。外表愈堅強，內心總是細膩，對一位還沒滿15歲的小孩而言，在付出努力後，依舊無法達成預期成效，常感到失落受傷。隨著兩天活動的進行，小香菇開始分享自己脆弱的一面，也展現出天真燦爛的笑容，以及感動的淚水。並更有勇氣去面對自己的失敗，然後相信只要努力付出，就不會帶有遺憾了。

看著小香菇在白板上畫著圖畫的天真模樣，小香菇似乎這兩天已慢慢變回一位15歲的小女孩，開心的交著朋友呢！

學習傾聽的力量-小蓉

文/范伊婷（病患服務組社工員）

小蓉，一個罹患假性副甲狀腺低能症的活潑小女孩，正在就讀高中的她，很喜歡交朋友，也期待著這次的體驗活動能夠認識更多的新朋友。

在活動的一開始，小蓉與成員針對某個議題各自發表自己的意見，雖然大家你一言我一語的，但似乎都沒有聽進去別人的話語。然而在一個團體小遊戲當中，為了要共同完成這個遊戲，小蓉開始慢下來聽其他人的想法，與大家一起溝通最好最快完成遊戲的方式。藉由這樣的練習，小蓉也體會到要如何與他人溝通，更提出：「以前都擔心別人不知道自己的想法，但是發現其實是要去努力傾聽別人的說話，這樣才會瞭解別人。」之後小蓉更將自己認為的成功定義—「只要努力，絕望就會變成希望」與大家分享，並勉勵同隊的夥伴們，只要不放棄，夢想就會達成。

兩天的活動中，小蓉不但學習了人際關係中的溝通方式，更認識了新朋友，主動關心新朋友，相信在往後的日子裡，小蓉一樣能堅持自己的信念，完成自己的夢想。

聰明產檢安心懷孕 快樂為母Fun輕鬆

文/本刊

生產，是人生大事；孕育個健康寶寶更是每對父母親最大的心願。孕育新生命的過程雖然令人欣喜期待，卻也存在許多未知的變因，為了能順利迎接新生命，從產檢、待產至生產，每個環節都可說是相當關鍵且重要。本會為提升罕病家庭重視生育之準備，進而積極、及早接受生育計劃及安排，近年持續辦理媽媽教室活動，即是希望透過活動的辦理，讓各位媽媽們能夠分享彼此的人生故事。

在今年3月中辦理的媽媽教室教育推廣活動中，除邀請到彰化基督教醫院基因醫學部陳明主任於會中分享「全方位產檢計畫」外，更安排銘傳大學魏楚珍講師帶領抒壓調適課程，讓媽媽們見面聊聊、認識新朋友，並分享懷孕的心情感受。

會中陳明醫師鉅細靡遺的將懷孕前中後期應進行之產檢項目、內容及時間向準媽咪做說明，在產檢的同時，準媽咪應正確詳實地提供有關自身的婦產科病史及疾病史，以供醫師作為產前檢查之參考；對於許多特殊、侵入性的產檢，像是羊膜穿刺、SMA、自費罕病檢測、晶片基因檢查等，陳醫師配合圖片與深入淺出的解釋，讓準媽媽們充分了解其目的和作用，受益頗多。

▲媽媽們圍成圈，透過卡片點選圖說，來分享、支持彼此的人生故事，氛圍溫馨、充滿療育力量。

接下來第二堂課則是由本會特約輔導社工師魏楚珍老師來帶領進行，透過輕音樂和緩心情，參加者藉由選擇圖卡來分享心中的想法以及自己的人生故事。在魏老師特別營造溫暖、輕鬆的氛圍下，配合同儕的支持與關懷，大家皆能適時練習釋放壓力與傾吐，並顯露了比一般媽媽更為深切的生育期待。

會後媽媽們欲罷不能的討論代表了這次活動的成功，不僅如此，媽媽們更是互留聯絡方式，藉此相互打氣，展現了充滿愉悅氣氛的互動，也為這場媽媽教室畫下完美的句點。

媽媽教室學員分享

文/君欣媽媽（三甲基巴豆醯輔酶A羧化酶缺乏症病友暨家屬）

Dear幸福媽媽們大家好：

欣逢偉大的母親佳節，衷心祝福您與寶貝們平安、喜樂。

當罕病媽媽，是上天的恩寵，是祂認為我有這份能力來照顧這一對千萬分可愛的女兒。上天給我與小孩有更多更多的幸運，因為罕病，讓我更加柔軟、有愛心，對世間的一切看待。

本次參加罕病媽媽教室，萬分感動，謝謝基金會為罕病媽媽提供一個充滿希望與積極樂觀的座談會。誠如曾副董事長致詞：「沒有永遠的爸爸與媽媽，但健全的制度可以照顧我的小孩到長大！」，感謝基金會的遠見。陳明醫師的博大愛心，他捨棄年會，與我們幾位媽媽相聚，我深深向陳醫師致敬，透過講演讓我瞭解科技的進步，可以解除我所有的憂慮。還有與會的媽媽們無私的分享，每一句話我都感同身受、曾經走過。

如果您也同我一樣曾憂慮擔心過，那儘快參與這樣的團體分享，您會感受大家是一起並肩作戰、您不會孤獨。讓我們一起擦乾淚水，迎接生命中更多的挑戰

無限的祝福給大家！

君欣媽媽 敬筆

生命重要時刻 有你真好

文/李淑玫（病患服務組心理服務專員）

▲把內心的話「畫」出來，讓爸媽們獲得抒發。

由於罕見疾病的特殊性，在罕病患者家屬的生命歷程裡，往往比一般人更早面對生離死別的情況。因此，如何帶領他們走過悲傷的生命低谷以及調適失去至親的心情，一直都是本會心理輔導服務的重點所在，因此我們在1月份辦了「與我同行工作坊」；另外，於5月初舉辦的「2010青少年人際成長體驗營暨家長成長營」，則是突破以往，首度針對陪同青少年參加的家長們舉行相關課程，希望這些活動不僅讓他們稍獲喘息機會，同時也能讓其心理壓力得到抒發。

走出悲傷！【與我同行】工作坊

在淚水與歡笑交織的氣氛中，十多位罕見疾病喪親者在1月16日這天，共同懷念最摯愛的親人。生命教育課程—【與我同行】工作坊，在兩位心理劇資深導演兼資深心理諮商師：謝昀蓁、楊靜芬老師的帶領下，分享走過生命低谷，尋找繼續前進的勇氣與力量。

活動中有太多的感動及分享，成員在淚水之中，彼此微笑、相互擁抱。

一位年輕的成員擦乾眼淚後分享說：「從前我總是懷疑：世界上真的有『愛』嗎？我不知道去哪裡找，不過，今天在這裡我真正感受到了。」另一位樂觀堅強的母親，去年才剛失去丈夫，又必須獨自撫養二位生病的孩子，參加活動之後分享：「因為天性害羞，讓我很難跟其他人分享自己的哀傷。但是聽到其他人的故事，心裡有種深深被觸動的感覺。」勇敢地伸出手彼此陪伴，沒有人該是孤單的。

本次工作坊在老師溫暖的領導下，全體成員浸潤在哀傷但不悲痛的氣氛之中，不僅找到屬於自己的特質陪伴自己，也藉著彼此的感謝、支持，得到自我能量的復甦，更肯定自己具有走過悲傷的能力。最後，由兩位小小朋友演出未來劇，預嘗成為醫生醫治罕病的夢想。期待自我生命的經歷化為大愛，讓這些能量再傳輸給痛苦困難中的人。「與我同行」工作坊在希望、勇氣、擁抱、祝福中圓滿落幕，這樣的生命觸動，令每一位成員深刻永難忘懷。

2010青少年人際成長體驗營 父母也瘋狂

在5月所舉辦的第二屆的青少年營（見本期第10頁）中，不同於以往，我們特別精心為陪同的家長們安排了「家長成長課程」，讓爸媽從課程中可以更了解青春期的孩子，學習從不同角度去看孩子的優點，並且練習「放手」，不僅讓孩子學習獨立，也讓自己在長期照顧壓力下得到了喘息的機會。

父母們帶著驚奇的心情自我介紹後，在彼此的對話中發現原來「我家就是你家」，原來我家的問題你家也有，彷彿就像一家人的感覺，熱烈地分享自家的教戰守則。帶領團體的台北榮總資深社工督導礦裕蓁老師不斷給大家問題，請大家分開兩邊「選邊站」，挑戰父母對於青少年行為價值觀的接受度，才發現兩代之間原來好多的觀念都是因為不放心而產生的。

結束前，播放影片欣賞超越身心障礙的勇士Nick的演講，這時父母都已經偷偷掉下感動眼淚。帶著感恩的心，反思自己對孩子的教養方式，當父母回到營隊看到孩子在團體中良好的表現時，再一次忍不住地流下欣慰眼淚。營隊的過程中，不管在家長課程中的彼此交談，或是營火晚會中與孩子聯歡，這些超級爸媽們的笑聲及眼淚都沒有間斷過。

這是一次罕病父母及照顧者深度的會心團體，大家感受到團體中互相了解支持的力量，就像一點點的小燭光匯聚成明亮的火把，點燃罕病家庭向前的力量。

研究獎勵與交流 交織罕病新希望

罕見疾病防治及優生保健之研究涉及諸多學科，本會有感國內相關研究之不足，故持續致力於提昇罕見疾病領域之研究水準。不僅自1999年起開辦罕見疾病博碩士論文獎助計畫，以鼓勵國內博碩士生從事相關研究，以提升罕病病友在醫療、社會政策、心理支持及照顧品質之權益保障，期能達成幫助更多罕病病患之目的；亦盡可能運用各種機會，多次與國外進行經驗交流，期望在這些寶貴的交流經驗中，開創國內罕病治療的新歷程。

11th博碩士論文獎助頒獎記實

文/周宇翔（研究企劃組專員）

為了使博碩士論文獎助審查過程更加嚴謹周延，本會自第十一屆起明訂評審標準，以「研究主題重要性」、「計畫書嚴謹度」、「研究方法適切性」、「參考文獻詳實性」及「學術創新度」五大指標進行審查，期盼藉此鼓勵更多罕見疾病各領域基礎研究論文的誕生。

另外，第十一屆博碩士論文獎助活動獲獎名單日前已於本會網站公告，為促進研究生間之學術交流，本會特於3月初舉行簡單隆重之頒獎典禮，期盼帶給這群為罕見疾病努力的研究者些許鼓勵。

頒獎活動當天，由本會十週年紀錄片開場，透過30分鐘影片介紹，希望能讓獲獎者更加了解本會成立歷史及議題倡導與病友服務的重要成果。影片觀畢後，緊接著由獲獎者陸續分享研究經驗，透過此次交流也讓研究者互相了解不同領域之間的研究甘苦，並同時談及踏進罕見疾病領域的契機。其中一位得獎者蕭怡真同學便提到：當初就是因為很少人關注罕見疾病相關社會政策的議題，因此希望從這個角度出發，希望未來能夠對罕見疾病的政策制訂有所建言，雖然這過程中經歷不少挫折，但為了替罕見疾病患者貢獻一己心力，仍會持續不懈地努力下去。活動結束後，獲獎者也開心地與本會副董事長留下合影，並彼此激勵打氣，期許大家在這條罕見的路上繼續共同打拚。

基因治療國際學術交流

文/醫療服務組

為藉由國際交流提升國內罕病之研究水準，本會自2007年起，經由AADC聯誼會以及台大醫院胡務亮醫師的介紹，多次向日本自治醫學大學的村松醫師（Dr. Muramatsu）請益，討論基因治療AADC的臨床試驗；同年7月16日，在本會的安排與補助下，由本會胡務亮董事帶領AADC病患家長赴日本自治大學進行交流，瞭解國際最新治療方法之療效與施行方式，為台灣基因治療領域，提供技術轉移等寶貴資訊。此外，本會更於2008年邀請村松醫師來台進行學術交流，參訪花蓮慈濟醫院核心基因發展中心，探討基因治療合作的可能性。今年2月25至27日本會再度協助安排村松醫師來台，進行AADC臨床治療醫學學術研討，提供基因治療的技術指導，例如：術前準備及過程、治療時腦部定位注射技術、藥品使用、安全防護等等，以確保基因治療的正確性。

在這場寶貴的國際醫療經驗交流中，本會希望借鏡國外專家豐富經驗與專業，協助國內建立AADC基因治療之程序，期待基因治療能為AADC病患創造生命奇蹟。本會也會持續關注國際間罕病治療新進展，以民間的力量突破國內醫療困境。

罕病小教室

罕見疾病「芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症」（簡稱AADC）的致病原因是負責左多巴（L-dopa）與5-HTP代謝的芳香族L-胺基酸類脫羧基酶功能缺陷，導致體內多巴胺（Dopamine）與血清素（Serotonin）缺乏，造成嚴重的發展遲緩、眼動危象及自律神經系統功能失調的疾病。臨床上對於多巴胺缺乏疾病的治療，常以可通過腦血管障蔽的L-DOPA（Dopamine前驅物）治療，但因所需藥物劑量高，常有強烈副作用，因此近年來科學家擬以基因治療克服此一困境，即以腺病毒（AAV）載體攜帶人類芳香族L-胺基酸類脫羧基酶（Adeno-Associated Virus Encoding Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase）基因（合稱為AAV-hAADC-2），開刀注射進入人體大腦，提高腦中多巴胺產量，即可解決患者多巴胺缺乏的症狀。

對中國罕見疾病議題發展的觀察

文/曾敏傑（本會副董事長）

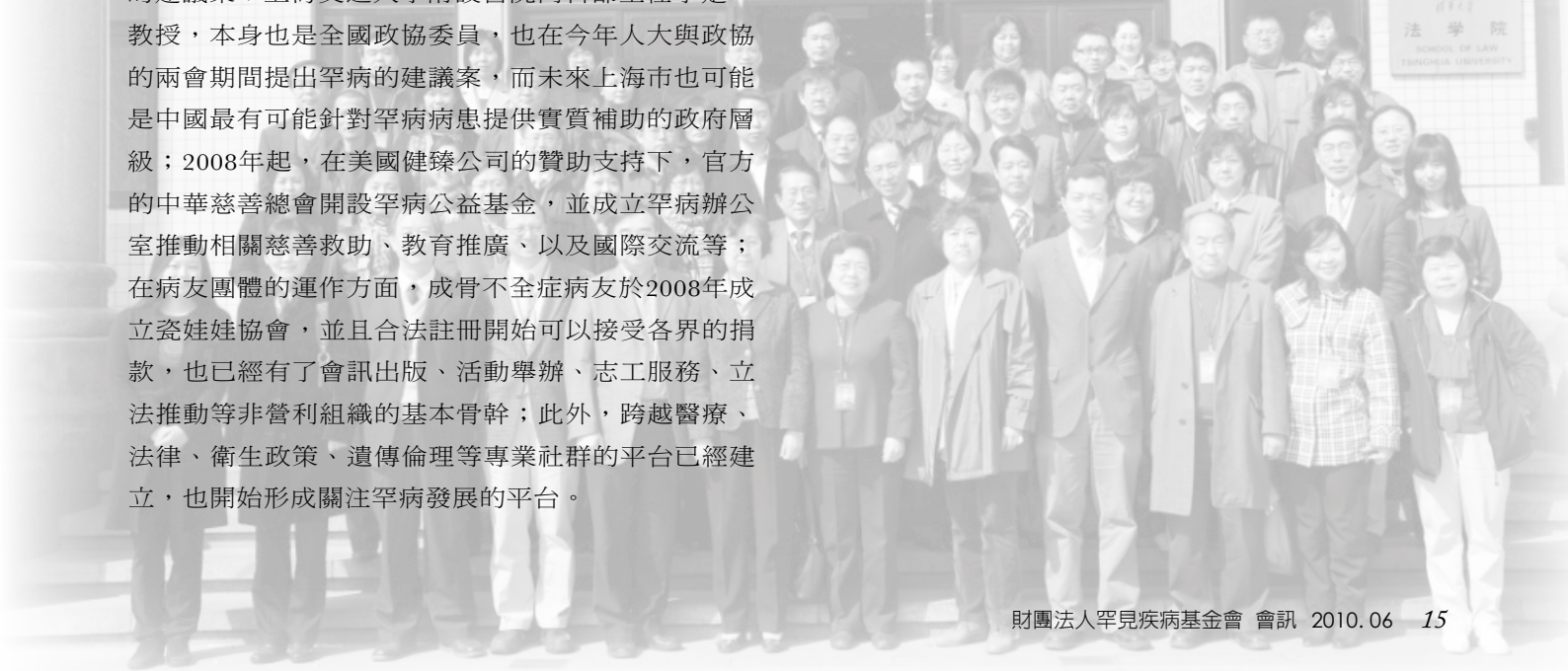
罕病基金會過去對於中國大陸罕見疾病議題的發展，一直維持高度的關注與交流，一方面是因同文同種所致疾病的相似性，二來是台灣罕病推展的經驗具有激勵的參考價值，因此兩岸在罕病議題的交流一直持續著。例如多年前本會也曾隨同美國及國際普瑞德威利症協會會長赴北京協和醫院訪問，而中國的醫生、學者、以及病患團體等，也多次來本會參訪，同時本會的網站以及醫療服務組也曾提供大陸各地病友的相關問題諮詢。

今年4月3日在北京清華大學法學院舉辦的「罕見疾病學術研討會」，是近年來中國大陸規模最大的跨專業交流，集結關注罕病議題的法律、衛生政策、臨床醫療、遺傳諮詢、病友團體、慈善團體、以及媒體等近百人。本人就台灣在1999年左右如何推動罕病立法倡導，以及事後如何與政府建立夥伴關係提出報告；由於現階段中國罕病議題的社會條件與1999年當時的台灣相似，因此台灣罕病的發展歷程與演變也深受中國相關人士的重視。

隨著中國經濟的起飛，以及與國際交流的日趨密切，罕病議題在中國的發展已逐漸受到各界重視，其中最值得重視的發展，就是罕病議題已在全國人大會議中獲得委員的呼籲，自2006年起安徽人大代表孫兆奇教授已連續多年於全國人代會中提出有關罕病的建議案；上海交通大學附設醫院內科部主任李定一教授，本身也是全國政協委員，也在今年人大與政協的兩會期間提出罕病的建議案，而未來上海市也可能是中國最有可能針對罕病病患提供實質補助的政府層級；2008年起，在美國健臻公司的贊助支持下，官方的中華慈善總會開設罕病公益基金，並成立罕病辦公室推動相關慈善救助、教育推廣、以及國際交流等；在病友團體的運作方面，成骨不全症病友於2008年成立瓷娃娃協會，並且合法註冊開始可以接受各界的捐款，也已經有了會訊出版、活動舉辦、志工服務、立法推動等非營利組織的基本骨幹；此外，跨越醫療、法律、衛生政策、遺傳倫理等專業社群的平台已經建立，也開始形成關注罕病發展的平台。

▲本會曾副董事長至北京清華大學演講。

綜上所述，展望未來中國罕病議題的推展，雖然短期間要從中央一步到位，同時解決全國罕病病患的醫療需求仍有困難，因為中國中央現行社保基金、社會福利政策、人口政策等尚未關注到罕病的特殊性，但是在病患團體、慈善團體、學術界、醫界、與媒體開始密切推動下，可以預期罕病病患受到政策照護的可能性將會加速進行，而其中最有可能的機會，就可能發生在經濟起飛的上海市等。對於罕病議題在中國的正向發展，我們未來仍將持續給與高度的期待與關注。



大地春響 螢火蟲翩舞登場

文/病患服務組

感性與知性

小小人兒聯誼活動歡樂成行

軟骨發育不全症病友年度聯誼活動於3月7日在台北國立台灣科學教育館熱鬧開場，許久不見的新舊朋友們在活動一開始的聯誼交流時間裡，彼此相互認識，並分享就學、輔具爭取及接受本會校園宣導的心得，因為彼此不藏私的分享，讓大家的互動交流更加緊密。

在此同時，同為軟骨發育不全症病友羅栩方（羅姐）也帶領許多小病友及手足製作「福虎生風」毛根創作DIY，每個人皆化身成小小藝術家，巧手創作出自己獨一無二的福虎作品。接著邀請到同為軟骨發育不全症的中央大學網路學習科技所陳攸華教授與大家分享她的童年、求學歷程及工作經歷。雖然陳教授一路走來挫折不斷，但卻選擇以樂觀的態度面對，並用居禮夫人的一段話「我從來不曾有過幸運，將來也永遠不會出現幸運，我的最高原則是，不對任何困難屈服。」來勉勵現場的病友，而她的故事也讓與會者相信只要不放棄，一定能開創自己的一片天。

經過上午的感性課程，下午則安排病友及家屬們進行國立台灣科學教育館導覽知性之旅，浩浩蕩蕩一行100多人來到生命科學區認識基因及人體的奧妙，每一段內容都相當活潑有趣。年度聚會的每一刻都讓病友們從中找到了認同及感動，也期盼明年能繼續帶著親愛的寶貝與這群相知相惜的朋友們再度聚首。

三月初春　綻放繽紛

原發性肺動脈高壓病友聯誼會年會

有感於在服務原發性肺動脈高壓的病友過程中，發現部份病友經常因感染而反覆進出醫院，因此今年聯誼會便以「提昇病友對於預防感染的知識與方法」為主題，以期使病友在日常生活中，能夠懂得自我照顧，進而增進生活品質。

活動邀請亞東醫院心臟科醫師賴超倫，與病友分享預防感染的小秘訣，透過賴醫師專業的講解，讓病友感受到獲益良多；此外，病友們也提出平日用藥方面的各種疑難雜症，與賴醫師進行現場問答。透過賴醫師的分享，病友們也獲得最直接與實質的幫助。

除了經常參加活動的老面孔之外，今年也有一些新病友參加，活動中分別讓每位病友分享發病以來的心情，以及日常生活自我照顧的方法。藉由分享，病友之間的距離更為靠近，相同或類似的經驗，則引發病友們的共鳴。

在午餐時間，病友們一邊享用著美食，一邊意猶未盡地訴說自我心路歷程和照顧心得。今年的聯誼會活動就在美食與相互鼓勵打氣所交織的氛圍中落幕，大家也都期待著下次活動再相見。

▲科學教育館的導覽讓小朋友上了知性的一課。

▲與會病友預約明年的初春再相見～