

財團法人罕見疾病基金會會訊



創刊號

發行單位：財團法人罕見疾病基金會
 發行人：李宗德
 社長：曾敏傑
 總編輯：張月昭
 編輯委員：李宗德、林秀娟、林煥沛、林錦川、胡蔚亮、陳允平、陳莉君、曾敏傑、蔡元鎮、吳義春、蔡耀仁、鍾安祥、江慧珠、王慧慈、林榮院
 美術編輯：輔仁大學廣告傳播學系4+5創意策略行銷團隊

會址：104 台北市民生東路一段 25 號六樓之 30
 立案字號：衛署醫字第 68022340 號
 非營利事業統一編號：19340872
 郵政劃撥帳戶：財團法人罕見疾病基金會
 郵政劃撥帳號：19343551
 電子郵政信箱：torid1999@ms32.hinet.net
 網址：//www.nord.asianet.com.tw
 電話：(02)2521-0717-8 傳真：(02)2567-3560

6/6日 財團法人罕見疾病基金會正式成立！

風雨生信心 罕見疾病患者走出傷痛

自助兼助人 攜手推動罕見疾病防治工作

文 / 張麗安

在困難的境遇裡，歷經將近一年的努力，由國內廿多種罕見疾病患者及家屬共同籌組的「財團法人罕見疾病基金會」終於正式成立！六月六日上午在台北福華飯店仁愛廳(場地由福華飯店贊助)舉行的成立大會中，近百位罕見疾病的各類病患代表走出傷痛、共聚一堂，以更積極的態度鼓勵自己、幫助別人，攜手推動罕見疾病的防治工作。

罕見疾病基金會是由國內廿餘種罹患與生俱來的遺傳性代謝疾病、遺傳性器官病變，還有許多迄今病因不明的罕見疾病病友、家屬、醫療從業人員及社會善心人士共同發起成立，期望經由團隊運作，能使以往被長期忽略、遺忘的罕見疾病問題獲得社會及政府的關心與重視，以爭取病患基本的就醫權、生存權及社會福利與尊嚴。除權位、增進罕見疾病患者應有的權益，進而推動醫療保健體系的制度化，提升相關醫學與研究水平，以合理改善我國罕見疾病患者的生活品質及生命尊嚴。

六月六日雖然有颶風來襲，機場前一晚就已關閉，飛機停飛；然而，患者、病友們仍克服惡劣天氣，忍受著病痛或行動的不便，坐著輪船，趕著搭機，一大早就排隊進艙自全各地趕來參加這個屬於他們的

寶貝，希望醫師們幫助患者找出解決之道讓他們康復，避免惡劇發生。

衛生署長唐政賢表示，罕見疾病是生命傳承中的意外，是遺傳的受害者，每個人都是一個小小小火苗，但因基因問題無法發光，患者常因併發症早逝，治療上有許多盲點，衛生署已著手研擬因應政策及法規的增修，期望使患者獲得充分的關心與照顧。在基金會籌備期間贊助了多位的大國代表湯火聖，也代表國大議長蘇南成致辭，期望基金會及病友們再接再厲，繼續為患者的福祉及下一代的健康而努力。

曾帶著兒子走過艱辛歷程的基金會發起人林董事陳蔚蔚女士，則有感交集地期望主管單位能提出有效措，使罕見患者不必再浪跡天涯求醫求藥；她以獲得醫療補助的努力經驗鼓勵患者家長堅持到底，千萬別放棄希望。

基金會敬啟事執行長，在工作報告中也指出基金會未來運作目標：1.協助病患及病友家庭在現有體制下尋得最佳的生存機會、生活品質，及急難救助2.協助病友團體成立正式的病患組織，推動成立「發生保健組織聯盟」3.協助專科醫師改善診療條件與環境，使其在發生保健的宣導上扮演更積極的角色4.結合罕見醫療及照顧組織，與全省發生保健諮詢中心保持密切聯絡，使患者醫療品質獲得更大保障5.結合學術資源與實務推動，協助學界單位改善與病患相關的教學與研究6.政府相關部門持續合作

財團法人罕見疾病基金會成立大會



罕見疾病基金會6/6日成立大會後，應監事與部分病童、家屬、義工合影。

密切聯絡，使患者醫療品質獲得更大保障5.結合學術資源與實務推動，協助學界單位改善與病患相關的教學與研究6.政府相關部門持續合作

發刊辭

董事長 李宗德

「雨露之所濡，甘苦齊結實」-杜甫

一棵果樹結的果實總是有甘有苦，這是大自然的法則。大自然的雨露會滋潤所有的種子，是甘是苦，都有成長結實的機會。當您傾全力培育子女，希望您能了解罹患罕見疾病的病友也需要有成長的權利，甚至於自我發展的機會，無論是天或任何何種有甘苦皆隨的大變要照顧他們，總是要靠人來履行。

身為人子，不免希望自己能有所作為以顯親身為人父，當然對子女有相同期待。在現代高度競爭的社會裡我們難以擺脫出類拔萃的價值觀，小時候比成績，長大比成就，只有傑出之士才能匯聚閃耀的焦點，獲得掌聲喝采。在人類社會中，總是有部分人出類拔萃，讓人羨慕他們的天資才華、家世或外貌。然而，在社會中，總是有若干人因為基因有缺陷而導致身障罕見疾病，讓入又不免慶幸自己健康平安。如果您也是心裡有一絲慶幸的人，希望您能關心不幸罹患罕見疾病的病友。

大部分的罕見疾病是肇因於DNA異常造成的隱性遺傳性基因，需要高科技及投入龐大研究經費才能發現病因，並找出維生素及營養品，因使用者稀少，稱為「孤兒藥品」。目前有的疾病已經有藥可醫，但引進孤兒藥品的管道仍有待暢通。有的疾病尚未發現病因或尚未找到適當

的醫療方法，尚待罕見疾病醫學研究水準之提升始能突破。尤有甚者，社會大眾不了解遺傳疾病，往往以業障或因果報應之說看待之，以致病患及家長諱疾忌言，甚至心存僥倖而未落實發生保健或篩檢計劃，造成更多悲劇。

罕見疾病基金會是由一群罕見疾病家屬發起，他們雖然遭遇命運嚴酷的考驗，但他們一樣期待子女能光宗耀祖，一樣希望子女能成長茁壯，就如同天下父母心。更難能可貴的是，他們超越對自己子女的關愛，進而希望其他病童也有成長發展的機會，甚至於以己身為警，希望有情人能成眷屬而不生病兒。

要想實現罕見疾病病患家屬之願望，實是浩大的工程，千頭萬緒，包括罕見疾病之及早診斷治療、罕見疾病患者用藥及醫療性食品之取得、健保給付、病友家庭之聯絡與協助、發生保健之觀念宣導及落實，促使醫療機構重視遺傳性疾病的預防及治療等等，這些任務有賴社會各界合力始能完成，罕見疾病基金會希望亦能有所貢獻。

左傳有立德、立功、立言三不朽的教誨。立德立功，不一定是個人功業，亦可眾志成城。希望大家能一同協助改善罕見疾病患者權益，以及減少遺傳性疾病的發生，你我的一點點關心，就像滴滴雨水，能讓罕見疾病病友成長茁壯。



副總統連戰夫人連方瑞女士致辭後，親切慰問與會的寇紹龍病童

的盛會；連同家屬、到場關心的官員、民代、賢客、幫忙的義工們，三百多人濟濟一堂，將大會場地擠的水洩不通；會中，副總統夫人連方瑞女士及衛生署長唐政賢及多位民意代表到場關懷及致詞，病友代表也以自己作詞、作曲的會歌及國樂演奏答謝各界。

「基金會成立的最终目的，就是要解救基金會」，基金會董事長李宗德致辭的這段話語響四座，他表示，這個基金會的成立，是為了要幫助這些少數的、需要獲得醫療協助的罕見病患，倘若能推動政府充分提供醫療資源，使這些人能在社會福利制度下得到良好的照顧，或是這些疾病的醫療研究水準大幅提升而獲得良好的控制，進而能夠解決或消失，屆時這些罕見疾病對人類而言已不是問題，這個基金會存在的目的就消失了。這雖是個極為遙遠的目標，卻可逐步為之，包括罕見疾病之及早診斷治療、罕見疾病患者用藥及醫療性食品之取得、健保給付、病友家庭之聯絡與協助、發生保健觀念宣導及落實、及促使政府重視遺傳性防治等等，基金會希望能扮演關鍵的角色，引發關注、討論，與落實，最終達到解脫的目的。

連方瑞女士致辭時指出，罕見疾病患者一向是醫界的孤兒，家人也須承受巨大的壓力及外界異樣的眼光，但罕見疾病患者也都是珍貴的



半年多前坐在輪椅上奄奄一息的高麗氏症病童董仁豪，在本會及社會愛心人士協助下取得治療藥品，並獲健保給付，如今病情大有改善，在衛生署長唐政賢致辭後，向貴賓獻花致謝

與溝通，推動法合的障礙與修訂，促請政府將罕見疾病防治列為政策目標規劃7.加強社會大眾罕見疾病的知識，落實產前篩檢及發生保健措施，減輕病患家庭及社會負擔8.加強國際聯絡，與各國罕見組織建立管道，透過國際合作達成資訊與資源共享。

在大會中，基金會特別致贈感謝狀給曾參與籌備的機構；病友也表演了他們的才藝：罹患遺傳性透視眼內囊萎縮的楊玉敏，非但在海洋性貧血病童社拜訪小弟弟以開朗活潑的，演唱自己作詞、作曲的基金會會歌，也以悠揚的中國笛與琵琶與樂團合奏了二首樂曲；罹患軟骨發育不全症的柯曉瑜則以古筝演奏博得熱烈掌聲。

此外，鞋子劇團以「黑羊與白羊」劇碼為病童表演，麥當勞叔叔也以特殊的視角與台下的小朋友強力互動，二項精彩的演出深深觸動病童幼童的心；中午十二時，成立大會圓滿結束，病患們合照留念後才依依不捨地各自賦歸。

「樂聲久久 安泰之夜」

——1999 關懷罕見疾病慈善音樂會

柯以敏 + 病友楊玉欣 +

Happy543 搖滾樂團

絕佳演唱者

勁爆完美樂團組合

仲夏觸動心靈的夜晚感動您的心，

點亮罕見的光

舉辦時間	舉辦地點
7/21 (三)	國父紀念館
7/22 (四)	國父紀念館
7/31 (六)	三重三和國中
8/7 (六)	台東文化中心
8/14 (六)	高雄路旁工育樂中心
8/27 (五)	台中中山堂
9/4 (六)	台南市務工育樂中心
9/10 (五)	嘉義市立文化中心
10/2 (六)	新竹國立清華大學



本會董事長李宗德(右)，在成立大會中致謝敬謝狀給安泰人壽，由該公司客戶利益開發中心資深經理謝耀輝代表接受

「罕見疾病防治與醫學倫理座談會」紀錄

紀錄：陳儀珊 整理：張月昭

「在場各位的經驗都是相當寶貴的，因為各位累積了十幾二十年與疾病對抗的經驗，這是很值得傳承下去的。

遺傳疾病不會杜絕，卻可以慢慢減緩，所以社會大眾需要這些寶貴的經驗。

過去我們沒有把罕見疾病的問題攤在社會大眾與媒體的面前，讓大家了解我們的困難與需求，

而現在我們把問題提出來，希望大家可以正視它。」

活動時間：八十八年六月二十六日下午三時至五時。

活動地點：台北市福華飯店長春店

指導單位：衛生署保健處

主辦單位：財團法人罕見疾病基金會

協辦單位：中華民國人類遺傳學會

常春月刊雜誌社（座談會內容預定於 8 月號刊出）

參加座談人員：

一、主持人：曾敏傑教授（罕見疾病基金會執行長）

二、與談人：1. 陳育晉處長（衛生署保健處處長）

2. 喻永生醫師（三總小兒科主任）

3. 林明潔營養師（榮總營養師）

4. 蕭廣仁博士（榮總研究員）

5. 詹佳真醫師（中興醫院精神科醫師）

6. 王慧綾律師（慈惠國際科技法律事務所律師）

7. 柯治銘教授（臺大醫院衛生保健部主任）

8. 陳莉茵女士（罕見疾病基金會董事）

9. 洪俊卿教授（中華民國茶葉產區推廣之友協會理事長）

10. 陳立明先生（台灣省關懷地中海型貧血協會理事長）

11. 吳碧妃女士（中華民國海洋性貧血協會秘書長）

12. 林錦貴女士（泡泡龍聯誼會聯絡人）

13. 周富美（常春月刊特約撰述）

主持人：非常感謝各位的蒞臨，罕見疾病基金會在大家的支持與努力下，已經獲得政府部門初步的重視與回應，並與學界、醫界有良好的互動。由於保健處的協助與鼓勵，讓我們可以共同討論相關議題，今天討論的主題是「罕見疾病防治與醫學倫理」，討論的題綱有八項，分別是：

1. 罕見遺傳病家長照顧的困境
2. 罕見遺傳病飲食控制的必要與困難
3. 罕見遺傳病治療的現況與困境
4. 罕見遺傳病檢驗的項目、成本與能力
5. 罕見遺傳病家長實施優生保健措施的態度
6. 罕見遺傳病家長實施優生保健措施的法律規範
7. 政府對罕見遺傳病家長實施優生保健措施的協助
8. 其它有關罕見疾病防治與醫學倫理議題

首先，我們請罕見疾病防治組織的負責人或家長報告照顧上的困難，以期做為將來有關人工流產相關議題的建議。

陳立明：我的孩子出生後，我發覺他的生長有困難，經醫生檢查為地中海型貧血。在十六年前，醫生也無法告訴我該怎麼照顧我的孩子，他只告訴我，我的孩子活不過十歲。過去沒有健保，一個月七萬元的醫療費用，不是我一個公務人員所能負擔的。在過去十六年，我帶這個孩子帶的很累，而孩子每天還要忍受扎針的痛苦，以及死亡的陰影。過去苦不堪言，常帶生檢查出來是男嬰而不願意只因是「貧血」就把孩子拿掉，或是阿公、阿媽聽說是遺傳，就以為是女方帶過來的疾病。而每年地中海型貧血實惠是不斷的誕生，希望政府可以加強宣導，不要再生下這種嬰兒，因為社會成本、個人、家庭的痛苦都太大。也希望政府可以加強照顧這些病患，因為他們已經生下來了，就有權利要活下來。

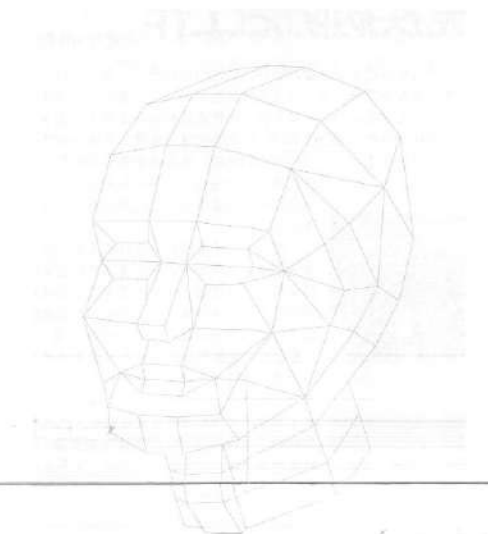
主持人：從上述我們可以得知，病患家長的壓力是非常大的，其次是對婦女的不公平，過去對於遺傳疾病等問題，都被認為是女方所帶來的。再者，就是顯示出政府與社會大眾對於線障的不了解，忽略了新陳代謝等等方面看不見的線障。

吳碧妃：在我產前檢查的過程中，我處處仔細小心，可是卻還是在第二胎生下海洋性貧血（俗稱地中海型貧血）的小孩。因此，我們起來發動協會的成立。我們的孩子在成長的過程中，眼睜睜太多死亡的陰影，我們十六歲到二十歲的病友，一年走掉的就超過十個。我這裡有一個故事，因為我們有幸將孩子養到四十歲，我們所要花費的費用是四千萬元。我曾經問過我們一個二十歲的病友：「如果你在媽媽的肚子裡可以選擇的話，你會希望來這世上走一遭？還是乾脆不要生下來？」他說：「誰會希望來受這種苦？」這是我們的心聲。

主持人：從吳女士的例子，我們可以知道產前診斷與新生兒篩檢的正確性有待加強。其次，吳女士給我們一個很明確的數字，也讓我們知道社會成本的龐大。除了地中海型疾病是國內最大宗的罕見遺傳疾病，苯酮尿症也是較為常見的罕見疾病。

洪俊卿：剛開始檢查出來我的孩子是苯酮尿症患者時，也是非常難過，可是醫生告訴我們，只要飲食控制得當，孩子還是可以正常發展，而醫生同時強調，孩子的智力發展決定在六歲以前，只要六歲以

前控制的好，以後就比較沒有什麼問題，心中才稍稍好過一些，目前醫界的看法是苯酮尿症的患者要做終身的飲食控制，才不會造成行為上或心理上的異常。我剛開始也會懷疑是女方所帶來的遺傳，後來經過解釋才了解是雙方的問題。而在照顧方面，他們要吃的比全素的人還素，但是相較於地中海型貧血，我們還算好，因為只要飲食控制得當，是可以生長良好的。至於如果產前即知胎兒罹病，一般來說是會拿掉，但有些人會考慮是男嬰還是女嬰？如果是男的就留下，是女的就拿掉。因為女孩子在控制上比較麻煩，特別是懷孕更容易有風險，但大多數人還是有一種想法，就是如果以後還有機會生下健康的小孩，誰會希望這麼辛苦。政府可以委託相關機構對這個議題做個調查。



查，看看病患家長對這種情況下的人工流產意願如何？

主持人：洪先生提到一個重要的訊息，就是遺傳病患者每天都會有危險、風險、死亡等，這與一般殘障不同。第二，除了醫藥，照顧上必須做終身的飲食控制。第三，文化上重男輕女，間接造成罕見疾病的蔓延，雖然無法根絕，但應該設法將數量減少。此外，今天座談會的另一重點，即是保健處希望了解大眾對於實施人工流產的態度如何。

陳莉茵：我剛聽到前面的發言，內心很激動，因為目前我們的衛生兒檢項目只有五項，但先天性遺傳疾病除了我們成立特刊上刊登的二十二種疾病，還有更多。像這幾天報紙上的石膏寶實，全身僵硬，他母親打電話給我，問我該怎麼辦，這沒藥醫。我告訴她，什麼都不能做，只能趕快去找出那個基因有問題，不要再生下這樣的寶實。我本人並不贊成墮胎，但如果能確定是遺傳的基因，希望可以找出來，然後不要再生了。除了石膏寶實，大理石寶實也是一個慘痛的例子。剛才吳秘書長提到，一個地中海型貧血的人活到四十歲，需要四千萬，其實，我們其它的孩也不只這些錢。以吳秉憲高血氣喘的例子，他長到二十歲時，要三千一百二十萬元。目前這種病在國內無法產前檢查出來，即單送檢體去美國作檢查也要一千美金，如果以成本來說，是不是把錢花在前面比較好？我自己是不贊成墮胎，但孩子生活在這樣惡劣的社會環境，他們的人權又在那裡？希望這些孩子能夠有合理的生存空間。

林明潔：我女兒的皮膚表面是無法連接起來的，包括口腔、食道、耳朵，都會長水泡，如果食道傷口太多，連吞都不能吞，有一次甚至十天無法進食。因為在醫學上無法治療，我真的走頭無路，只能尋找共同病人，大家研商如何照顧。曾經有主管機關的官員告訴我，你可以把她送到國外去嗎？我問他，錢要從那來？而我們把情況轉給大醫院，他們直接回答說：「你們不用來了！」我們能怎麼辦？只能在家流血，我們只能上網找資料，許多資料連外國人都無法翻譯。因此，今天我建議，我們應該建立一個通報登錄系統，將這些罕見疾病患者集中建檔，重點輔導。像我們這種醫學上這麼罕見的病，在照顧上無論是傷口的處理、營養調配等都有絕大困難，說實話，像這樣的孩子你願意生下來嗎？生了又該如何面對？我是不敢再生了。我覺得，要把這種情況說出來，不好，我們就不要生了。

主持人：家長的辛酸不是一般人所能體會的，如果你需要每天面對小孩死亡的陰影，那種傷痛是很難感同身受的。我晚上睡覺時，常常會

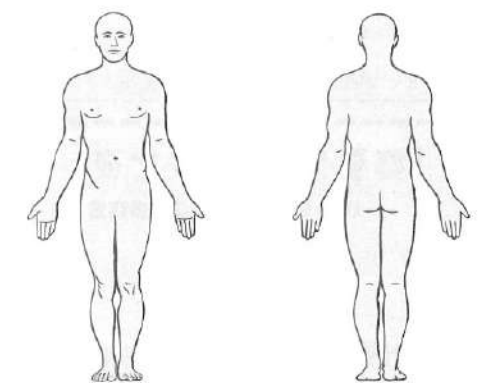
起來搖搖我兒子，因為就怕一時沒注意，他就走了。這對家庭所造成的衝擊也是相當大的，因為遺傳病的發生，會造成兩性的猜疑。此外，我覺得在場各位的經驗都是相當寶貴的，因為各位累積了十幾二十年與疾病對抗的經驗，這是很值得傳承下去的。遺傳疾病不會杜絕，卻可以慢慢減緩，所以社會大眾需要這些寶貴的經驗。過去我們沒有把罕見疾病的問題攤在社會大眾與媒體的面前，讓大家了解我們的困難與需求，而現在我們把問題提出來，希望大家可以面對它。除了病患家長自己的態度，以及照顧上的過程與經驗，我們現在的問題是，台灣這個環境，真的向條件讓這些小孩存活嗎？雖然我們每個家長都很努力的教育我們的孩子，可是我們遇過的醫生、營養師、政府、社會福利的支持，是不是夠讓我們的小孩生存？

林明潔：我在藥總負責的是小兒科，主要包括有糖尿病、先天性代謝疾病等，這些患者只要飲食控制得宜，是比地中海型貧血、泡泡龍幸運得多。像是洪俊卿先生的兒子，今年九歲，當時一節檢出來便做飲食控制，並由營養師來做飲食調配，之後許多個案也照著這樣的模式照顧，他們的智力都沒有受到損傷，因為我們會幫他們定期抽血檢驗、飲食諮詢以及智力測驗。所以只要好好照顧，這些小孩是比較沒有問題的。國內的優生保健從民國七十二年新生兒篩檢開始，到現在十多年，好像都沒有很大的突破，最近一些新的病患來找我，還是表現出很茫然的樣子，所以我覺得我們對於疾病的宣傳並沒有做的很好。至於精確的追蹤，他們會到門診來，內診部再轉資料到營養部，但無法直接給予營養諮詢，我們在檢驗值出來之前，仍會與家長溝通。所以在醫生、家長、營養師三者長期的互動下，我們的小朋友是滿健康的。

至於照顧上的問題，有些家長對於食物與營養之間是沒有概念的，所以容易控制太嚴或太鬆，或者有些將小孩交給自己的父母帶，長輩的人對這些疾病更是沒概念，就會覺得偷偷給他吃一點又何妨？這對六歲以前的小朋友，影響最大的便是智力發展。此外，對於六歲以後的小朋友，最大的問題是：他們會發現為什麼吃的東西與別的小朋友不一樣，但是如果家長教育得當，有些小朋友還是可以接受自己必須飲食控制的事實。因此，我有三點建議，第一是家長要與醫生有良好的互動。第二是父母應以正常的心態去面對，否則容易造成對其它小孩的忽略。第三，可以多利用聯誼會彼此交流，互相幫助成長。

主持人：從上述發言我們可以知道，營養師的角色長期被忽略。有些家長以為孩子六歲以後就不用飲食控制，發現嚴重的果之後，才學到教訓——飲食是要終身控制的。除了營養師的角色，我們現在請專業的醫療人員告訴我們罕見疾病治療的情況，以及國內下一步要如何走？

喻永生：我在國外是唸人類遺傳學，拿到博士學位剛回國時我們想成立一個人類遺傳學會，因為當時醫療照顧慢慢變好，許多臨牀的病人會浮現出來。臨床遺傳學包含很多，其中染色體的因素佔一部份，基因遺傳佔一部份，現在大約每二十個小孩出生，就會有一個有先天性問題，這不一定是遺傳疾病，但比較嚴重的部份有百分之五十是遺傳疾病，這其中只有部份找出的原因，醫生在遺傳疾病上的著力點並不多。在這裡我要提出幾個觀念，第一個是我們現在強調無障礙空間，我們也希望遺傳性疾病可以在診斷、治療上無障礙，如果這個家庭願意治療這個小孩，他們可以得到無障礙空間，藥可以拿得到，也可以診斷，有個合理的流程。第二，對於登錄的問題我有點意見，在國外一九一〇年開始成立，一九二〇年產生變數，政府為了減少罕見疾病的發生，就禁止這些帶有基因的人結婚、生子，造成一種社會優生學。雖然我們還不至於到這個地步，但是各位要考慮到一個衝擊，一旦登錄後，整個家庭就會被貼上標籤，那麼這個小孩以後在社會上是不是可以獲得同樣的人權？這包括他是不是能夠自由的結婚？其次是



社會保險的問題，大家知道你有先天性的疾病，他們不讓你保險。最後是工作權的問題，這些都有很多討論的空間。

主持人：喻醫師的發言告訴我們，在過去我們都是透過自己的力量，來對抗這些疾病的醫療。但我們不禁要想，這是個人問題還是社會性的議題，如果是後者，就不應該是個人所要去負擔的。所以回到我們整個法令的架構中，優生保健法提到，有三個族群人口是我們所要特別加以關注的，分別是傳染性疾病、精神性疾病與遺傳性疾病，這三種只有遺傳性疾病並沒有單獨立法，所以我們只能自力救濟。至於遺傳疾病要不要墮胎，或是需要由政府去掌控，這是有許多爭議的，不過我們希望政府的掌控不是最終目的，我們的手段應該是協助病患家長走入我們的醫療體系，讓罕見疾病人口不要繼續蔓延。

柯滄銘：剛剛喻教授提到了許多我要講的話，醫生在此方面的著力點的確不多。人類大概有十萬個基因，目前測出單一性遺傳疾病的基因約有一萬個，可是我們實際上可以知道得很清楚的，可能不到一百種。台大醫院成立優生保健部十多年來，我們目前比較重要的業務是做產前遺傳診斷，還有新生兒的篩檢。許多罕見疾病的成因，其實我們知道的也真的有限，就算是花了許多時間、金錢與精神去做研究，所得也是有限。其次，產前診斷只能減少病人，並不能減少帶因者，我們每個人的基因也都有五到十個基因是不正常的，所以要將罕見疾病消滅掉是不可能的。至於新生兒篩檢部份，剛有團體提到，目前新生兒篩檢的項目只有五項，不過台大去年有獲得衛生署同意，最近可能會引進一項新的儀器，可以將新生兒篩檢擴充到二十幾種，家屬只要多負擔大約二百元左右的費用。但在篩檢這方面，醫護人員只能提

修的理想是生下來的小孩都可以醫治。此外，病患及病患家屬的疑問，是非常需要選擇諮詢的人力來解答並解釋一些觀念，但有沒有足夠的人員或有資格的人員來做這些事？這也是一個問題。最後一點的建議，剛剛許多問題不只是對民眾，也是對一般的醫護人員，知識也不是那麼充足，所以另一個明確的建議是在我們的醫護教育中，應該有一個正式的醫學遺傳學的科目，並且希望在醫學院中能有醫學遺傳科，如此我們的研究人力與臨床的人力，也能相對的增加。

主持人：謝謝蕭老師提到的建議，第一是我們的資源和經費都要加強，第二是產前診斷發現胎兒是重症患者而後施以人工流產是不得已的手段，第三期是我們選擇諮詢的需要，以及在學校設立專門的遺傳科。

詹佳真：我想從精神醫療與心理衛生層面，來談對於人工流產的看法是，家裡有個重症的小孩，對於家庭來說，整個生涯都會全盤改變，特別是母親的角色。其次，手足間的排擠效應，由於父母重心在重症兒的身上，對於其它的小孩，人生觀上容易沾染負面、悲觀的色彩，在這種親情基礎下，也容易發展成往後憂鬱症的問題。我指導過曾考慮人工流產的例子，容易在道德、宗教上，比較有罪惡感，所以如果母親因為不得已的原因選擇人工流產，我們必須幫她排除掉道德與宗教上的問題。此外，我查了有關人工流產的看法，就像大家所了解，這是涉及到宗教與道德的問題，所以書上很保守的用一小段來做一個結論：如果因為種種因素母親必須做人工流產時，最後選擇做人工流產的母親，她們將來在情緒、行為，以及社會功能的適應，遠遠要比選擇不做人工流產的母親好很多。

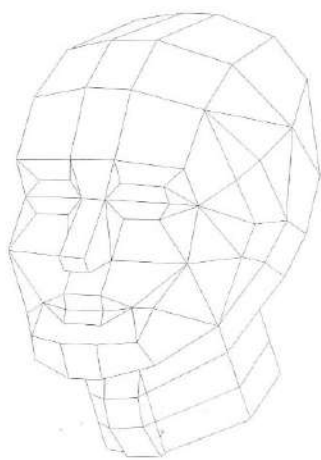
加爾奇，所以有些父母考慮胎兒是男孩或女孩的問題是因為這一層考慮，而非重男輕女。

王慧敏：對於墮胎的規定，目前是規範在優生保健法裡，其規定算是寬鬆，並不一定有問題才能墮胎，像是如果第一胎有遺傳的問題，那麼第二胎就算沒有經過產檢，孕婦本身也可以選擇墮胎。所以最後的決定權在懷孕的婦女，法律對於這個問題是採取中性的態度，比較寬鬆。所以有關於墮胎，是比較屬於道德或婦女的心理、態度上的問題，而不是法律的問題。

陳再晉：謝謝大家過去的努力，在六月六日基金會成立的時候，我拜託曾教授舉辦這個倫理問題的討論，因為做為一個決策者，要考慮的層面相當多。特別是在過去台灣環境中，有關於倫理的討論是最缺乏的，但是我覺得這是一個決策的基礎。保健處在過去、現在與未來，都會將全人的關懷貫徹起來，我們一直所使用的就是預防、發現與治療。就發現來說，我們是會從紀錄與檔案中找尋，希望可以從以前所建立的檔案中發現可能的病患。此外，雖然我們無法教育出那麼多優秀的專業人才，但我們可以建立國內的轉診制度。我們都知道不可把所有有問題的基因都消滅掉，所以我們針對已經生過的家庭來篩檢，找出方向，這是一級的預防。那二級的預防是發現。三級預防是治療的部份，在治療所需要的費用與醫療，病患家屬不要擔心是健保給的或是衛生署給的，只要保證取得用藥就好。最後，我要向大家報告國家研究的方向，站在國際分工的立場，我們不必跟美國爭什麼，我們也不必與人競爭，但是我們完全採取開放的態度，同時衛生署已經建議國科會：基因科技是國家級的研究計劃，同時保健處也已經掌握了好幾個研究重點去徵求企劃案。現在就看我們國內的專家學者，有沒有人力、物力、時間來做這方面的研究。

周富美：剛剛各位都有提到，專業人才養成不易，而要留住也很困難。像各位這樣優秀的人才，要留住你們也滿不容易，但希望各位可以努力下去，我們也會善盡媒體的責任。這是今天個人最大的感想。

主持人：病患所要求的用藥給付與福利，已經是整個防治體系的下游部份。國內現在的危機是醫學教育中，很少有醫學院的學生投入到遺傳專科。前幾天人類遺傳學會曾經行文給衛生署，希望將遺傳專科納入公費生，鼓勵醫學院學生來讀，避免他們因須下鄉而中斷研究，並留住人才，但很遺憾衛生署並不同意。也許政府在法令方面不方便處理，但我們可以結合社會資源來做很多事。罕見疾病及遺傳性疾病的問題，不是個人的事，而是社會議題，這非要求政府介入，否則有許多困難無法解決。作為社會公益的基金會，希望可以透過媒體來呼籲，並結合社會資源。非常感謝所有專家、學者、處長，還有病患組織的負責人，以及媒體，相信只要我們對台灣這個



蕭廣仁：這種研究是相當難做的。知道胎兒罹患重症遺傳疾病卻沒墮胎，這樣的例子是很少很少，但我們的經驗是有的。我們不導引父母決定流產或不流產，但也有例子是父母並不是不知道問題的嚴重性，因為他們已經有一個這樣的小孩，可是最後他們還是選擇保留下來。

周富美（常春月刊文編）：你剛剛提到的那個例子，是因為事實是男的所以留下來，或者純粹是父母親的愛？

供資訊給父母，至於這個胎兒留下與否，則要交由父母決定。

主持人：謝謝柯教授的看法。病患也是需要教育的，遺傳性疾病的產生可以分成兩種，一種是隨機的，一種是系統性的，所以我們的第一

蕭廣仁：我們對於這樣的事情是很小心的，所以在產前診斷時，我們不會告訴他們胎兒是男是女，我們不會讓性別因素介入決定的範圍。

林明潔：我想這不因為重男輕女的觀念，事實上，以來 尿管的治療為例，女孩子真的要非常小心治療，特別是在懷孕時的照顧條件更

社會有份愛心，我們今天所討論的經驗，對後面的人都是有很大的意義，我們的經驗是需要傳承而不能斷層。



胎是隨機的，無法預防，但對於系統性產生的遺傳則是要預防的。台大醫院所要引進可以檢查二十幾種遺傳疾病的儀器，據我所知要一千萬元，我曾經詢問過有關醫師，台灣需要多少台這樣的儀器來滿足國內需要，他們說，其實只要三部儀器，二十四小時運轉，就可以滿足了。這與地中海型重症病人存活至40歲要花費四千萬元比較，這種預防的成本顯然較治療的成本要低上許多。

蕭廣仁：罕見疾病基金會的成立，對於我們罕見疾病有了很大的鼓勵，也有很大的壓力。我將發言的內容歸納成三項明確的建議案，第一是未來不管是學界、政府或民間，目前所遇到的問題相較於國外，有關於研究經費與資源，都需要再投入與加強。第二，產前診斷而後終止懷孕這一個方法，從倫理學方面來說，這是很無奈的作法，但站在研究人員或醫護人員的角色，這不是我們醫療的手段，因為我們最

在本會努力推動下，罕見疾病議題獲衛生署重視 將修正優保法施行細則，草擬罕見疾病用藥法草案

在本會的努力及推動下，罕見疾病議題已獲主管單位衛生署重視，除保健處已召開過「優生保健法施行細則」修正會議，期使該項施行細則作為病患尋求診療費用給付的法源根據外，藥政處也通過十七類罕見疾病藥品申請進口，並初步研擬「罕見疾病用藥法草案」，將列入立法院下次會期討論。

與罕見疾病患者利益攸關的適用法源-優生保健法施行細則，自民國七十四年一月發布以來，迄今已十餘年，早已不符社會、民眾之需求，經過本會自籌備期以來一年多的努力及推動，罕見疾病患者的困境及「孤兒藥」等議題逐一突顯，也漸獲主管機關及社會各界重視；今年三月，衛生署檢送「優生保健法施行細則」，請本會研提相關修正意見，作為爾後修法之參考；並於五月一日召開「研討修正優生保健法施行細則會議」，邀請本會參與討論，本會由執行長曾敏傑代表出席，會議中初步決議，詳細修正該項施行細則，作為病患尋求診療費用給付的法源依據。

同時，藥政處也初步研擬「罕見疾病藥物法草案」，經多次署內討論協調，並召開說明會對各界溝通，本會亦由執行長曾敏傑偕同本會法律顧問王慧敏律師代表出席參與討論，並提供建議，藥政處擬將該草案提交立法院，預計於下次會期中討論。

琉璃心

——獻給台灣的罕見病患家庭

親愛的朋友們：

琉璃藝術的製作過程複雜，困難度極高。一個看似簡單、晶瑩剔透的琉璃作品，必須經過四十七道手續的機製、冷卻及琢磨。過程中稍有疏失，便須經歷一再碎裂的失敗；而在無數的淬煉之後，它才能展現出沉靜清涼中流露的瑰麗風貌。在無常的世事中，因為人生際遇多變，太多人曾經熾熱的心，在過度蒸熱或不當冷卻的過程中，往往黯然碎裂而難以修補，何談琢磨。

罕見疾病幼童在父母的淚光學園中，為脆弱的生命掙扎著成長，勉強活命，分分秒秒與病魔纏鬥、日日夜夜跟死神拔河。他們也許在出生後的短短數日內，來不及查明病因便悄然終逝；也許他們存活卻成為智障，或者永遠也不知道走路的感觉；也許自嬰兒時期就皮膚開裂、體無完膚，在痛不欲生的磨難中成長；也許從有記憶的幼年時代開始，就動輒骨折斷、肝脾俱裂、七孔流血，在忍受巨痛中無助而死；更有悲慘的眼見自己在花樣年華中，寸寸肌肉僵硬萎縮，終至動彈不得，無以言喻。每個明天對這群苦難的病患而言，都可能是生命的終站，他們對生命的渴望是否能有希望？或終只是失望？甚或是絕望？

令人心碎斷腸的悲劇正在國內不斷重演而不易終結，這些典型罕見病患人口的蔓延，徹底暴露台灣醫療制度與衛生保健體系的困境與盲點，更突顯病患與家屬們深沈的絕望與無奈。事實上，在即將邁入二十一世紀的現在，由於先進國家有系統的傾力研發，罕見病患的醫藥已有相當程度的突破與發展，在有效的醫療照顧下，病患多數可以擁有正常的生活，相對減少家庭悲劇與社會成本；及國內，艱苦起步，仍嫌不足。

罕見的我們，少數倖存者活的「螢火蟲家族」，企圖以親身經歷說服政府部門及社會大眾，深切反省罕見疾病防治對人口品質的影響，並致力提昇台灣衛生保健體系的機能。因此實有必要籌設基金會，集腋一筆常設性經費，為隨時突發的病例搶救生機，更藉以推動改革醫療體制與加強社會保險政策，以進一步確保罕見病患的基本生存權、醫療權及社會福利權。

「罕見疾病基金會」的籌備一路艱難而行，看似癡狂妄妄的企圖與作為，然而在過去一年的艱困努力中，我們驚訝欣喜於來自社會各階層的關懷、協助與支援，顯然悲憫真摯仍並存於以利益為導向的社會中，而且形成一股穩定清揚的力量。

我們由衷感謝許多身邊默默付出的朋友，以及國內外更多看不見的支持者；他們或許是國小教師、小學生、仁慈的母親、忙碌的生意人、媒體工作者、醫師、官員、民意代表、友愛的弟兄、保警、或是一群公司的同仁等。太多的感謝與感動在我們隔窗收據時一併附上，然而，寫不盡的是我們得到認同、關切與支持時所感受到的鼓勵與喜悅。

早來的病痛為罕見病患的坎坷人生增添風雨，作為民間自發的公益組織，希望我們的努力不會太遲。事實上罕見病患們的艱辛處境，衛生署正積極地回應，目前已著手草擬「罕見疾病藥物法」及修訂「衛生保健法施行細則」。此舉病患們亦喜亦憂，喜則是政府重視弱勢族群的需求，以及理解罕見疾病防治的重要性，因而有迅速的回應；憂則是修法與立法談口費時，而藥費命命，每年數以千計的新生嬰兒仍不斷凋零！艱鉅的任務的確才正艱開始。

儘管如此，各位朋友的善行義舉，曾為我們在徬徨困頓的奮鬥過程中添注無比信心，各位持續的認同與支持，更堅定了罕見疾病基金會「為生命繼續堅持，為尊嚴探尋出路」的原始初衷，並且就在台灣這個文明富裕的社會中，防止為人父母者皆可能面臨的人倫悲劇蔓延。

倘若「無常」是生命的本質，您的慈悲與喜捨，將給予我們為病苦生靈煉製「琉璃心」的智慧、勇氣與毅力，挑戰其多變及易碎的特性，在經歷水深火熱後，展現生命中最閃亮的人性光輝，而點亮小小螢火蟲也將不是如此遙不可及的夢想。

能夠與您真摯誠懇的心靈相通，是我們最珍貴的幸運！

罕見疾病基金會發起人

陳莉茵

曾銀傑 敬啟

88年6月6日

人類遺傳學會成立 開啓國內遺傳疾病防治新貌

「台灣遺傳醫學資源座談會」討論遺傳醫學的維繫與發展

文/人類遺傳學會提供

為了增進台灣的遺傳醫學工作，在六月六日上午罕見疾病基金會成立大會的同一個地點，成立數個月的中華民國人類遺傳學會也舉辦了一場「台灣遺傳醫學資源座談會」，由罕見疾病基金會協辦，行政院衛生署指導；由台灣各醫療機構遺傳疾病的工作者齊聚一堂，檢討目前台灣遺傳疾病工作之現狀，對內研究如何加強彼此的分工與合作，對外則將共同爭取遺傳醫學資源，來維繫遺傳醫學的發展。

遺傳疾病對人類的健康有著重大的影響，其種類更是非常的複雜。但是由於個別疾病的發生率可能非常的低，為了拯救少數病患，遺傳醫學工作團隊所付出的時間與精力，常常不是外界所能想像的，在目前以成本績效為導向的醫療環境中，遺傳醫療及而更加的困難。



中華民國人類遺傳學會舉辦「台灣遺傳醫學資源座談會」，全國遺傳專科醫師、護理師、諮詢員、營養師、檢驗師及研究人員齊聚一堂。

因此，中華民國人類遺傳學會是一個由遺傳醫學工作團隊所組成的學術社團組織，成員包括遺傳專科醫師、護理師、諮詢員、營養師、檢驗及研究人員等，希望結合大家的力量，來維繫遺傳醫學的發展。

遺傳學會成立後已初步建立遺傳醫學資源資訊網，並策劃罕見疾病的登記系統，未來將開啟台灣遺傳醫學資訊的新貌；在行政院衛生署的支持下，在短短的兩個月中，已有了初步的成果。會中胡務亮理事長對此提出報告，並希望將醫學資源資訊網的消息傳播出去，讓民眾及基層醫療人員能夠加以利用。

座談會中，台灣各醫療機構遺傳疾病的工作者將齊聚一堂，共同檢討目前台灣遺傳疾病工作之現狀，對內研究如何加強彼此的分工與合作，對外則將共同爭取遺傳醫學資源，讓各界了解這份工作的重要性。

胡務亮理事長指出，當遺傳疾病患者正試圖走出傷痛，以更積極的態度來鼓勵自己，來幫助別人時，我們這一個還算是富裕的社會，也該開始反省是否已盡到了照顧他們的責任，而這也正是人類遺傳學會成立之宗旨。

暫解燃眉之急 本會肯定「孤兒藥」新法 期待更上層樓 建構長久可行機制

文/罕見疾病基金會

針對「衛生署公告第一階段罕見疾病用藥品項及申請流程」，通過十七類罕見疾病用藥申請進口，本基金會對於衛生署政策處新公佈該項用藥辦法表達肯定，也代表病患及其家屬表示感謝之意，並建議衛生署朝以下兩個方向繼續推動：

1. 衛生署政策處這項新的作業辦法，可謂是自八十七年六月份以來，在媒體不斷討論國內「孤兒藥」現況後較為完整的回應措施，也解決了部份現仍存活罕見病患的燃眉之急，本基金會對於衛生署政策處新公佈該項用藥辦法表達肯定，也代表病患及其家屬表示感謝之意，期待藥政處在後續第二階段及「罕見疾病用藥法」的研擬上能建構國內更為長久且可行的機制，並透過獎勵藥商進口及生產，以照顧國內更多的罕見疾病患者。

2. 罕見疾病用藥的取得只是罕見疾病防治最下游的工作，本基金會認為衛生署未來應進一步研擬有效的罕見遺傳病防治體系，杜絕罕見遺傳病人口的蔓延，以降低社會成本。如保健處落實衛生保健法中對遺傳疾病的通報制度、產前篩檢制度、病患的教育與追蹤，以及醫療性奶粉提供的確保等；醫政處應檢討現行小兒遺傳專科專業醫事人員之不足，以及現行醫療及用藥體制因利益導向所致遺傳疾病治療的輕忽。未來衛生署應深入研擬新生兒篩檢計畫的法制化、衛生保健諮詢中心的法定地位、以及推廣社會大眾對於遺傳疾病的認識等，如此才能避免悲劇一再發生，也藉預防保健措施的增加來降低社會資源的浪費。

衛生署公告第一階段罕見疾病適用藥品項及申請流程

——十七類罕見疾病病人率先受惠

文/衛生署提供

為加強照顧罕見疾病病人，協助病患取得罕見疾病適用藥物，衛生署通過「第一階段罕見疾病適用藥品項與其適應症」及「專案申請治療罕見疾病藥品流程及應檢附之資料」，將有包括常寶錠等十七類罕見疾病病人率先受惠，未來這些病人即可自己透過醫院、學會、相關基金會或由上述單位委託藥商，提出用藥申請，進口最多可達兩年之使用量，並得視實際需要分批輸入。

第一階段罕見疾病藥品項與其適應症如下：

- 一、Amphotericin B Lipid Complex: 腎臟移植後出現之腎毒性治療。
- 二、Levocarnitine: 遺傳性 Carnitine 缺乏之治療。
- 三、Sod. Benzoate & Sod. Phenylbutyrate: 尿素循環代謝障礙。
- 四、Hemin: 常寶錠。
- 五、Anagrelide: 原發性血小板過多症。
- 六、Cladribine(Leustatin): 治療 Hairy Cell 白血血。
- 七、Betaine: 治療高胱氨酸尿症。
- 八、Interferon B-1b: 治療多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)。
- 九、Succimer(DMSA): 重金屬中毒解毒劑。
- 十、Epoprostenol: 肺高血壓。

- 十一、Imiglucerase: 治療 Type 1 高雪氏症。
- 十二、Interferon-Gamma 1b: 慢性肉芽腫病(Chronic Granulomatous Disease)。
- 十三、Trientine Hcl: 治療 Wilson Disease。
- 十四、Arginine: 治療尿素循環障礙。
- 十五、Nitric Oxide: 治療新生兒之原發性肺高血壓。
- 十六、Sodium phenylbutyrate: 尿素循環障礙。
- 十七、Thyrotrophin: 治療惡性及良性甲狀腺腫瘤。

上述治療罕見疾病藥品專案進口，一次可進口二年之用量，並得視實際需要分批進口，免重複提出申請。

衛生署為協助罕見疾病患者取得尚未獲發許可證之藥品，以供治療使用，除已公布「專案申請治療罕見疾病藥品流程及應檢附之資料」及「第一階段罕見疾病適用藥品項與其適應症」外，並將持續推動「罕見疾病藥物法」的草案與立法工作，加強國內遺傳疾病的診斷，以及建立基因生技醫學的臨床研究與藥物開發。希望再下一世紀初，藉衛生體制的再造，管理法規的鬆綁，行政效率的提升，帶動國內醫學研究的發展，使疾病之預防治療及國民之衛生保健，均有個人的成就。

賀 病友楊玉欣詩集 ——「白色花園的秘密」即將出版

我
如果沒有死亡
活著也就不會如此重大
如果沒有盡頭
選擇也就不會如此深刻

在命運的折騰中
卻發現生命的力量
就像面對死亡般的堅強

我
因看到她面對的苦難
而愛上她

* 你是我神聖的賭注。

——節錄自楊玉欣「白色花園的秘密」——

預約專線：02-27253842