

罕見



2022.06 第90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

線上捐款



LINE Pay 捐款



街口支付捐款



- 與愛同行 疫起加油；快篩防患 疫起相挺
- OFF COFFEE推出罕病藝術咖啡杯套
- 為子女撐起家庭 隻身投入創業路
- 炎炎夏日 來點開胃的低蛋白料理



畫作名稱：海上的船
作者：林育圻
(線狀體肌肉病變)

畫作介紹：繽紛的背景顏色，渲染整片天空，讓海上行走的船隻，也忍不住停駐不動。

罕見

2022.06 第90期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

疫情再度嚴峻
擔憂浮上心頭
艱困時刻 希望依舊不熄
罕你相伴 扶持度難關
罕你攜手 共創新生活



本會QR CODE

目錄

頭條新聞

- 1 與愛同行 疫起加油；快篩防患 疫起相挺

特別報導

- 3 OFF COFFEE推出罕病藝術咖啡杯套
4 天后蔡依林與全聯為罕病發聲圓夢
6 《罕見疾病立法20週年》見證罕見篇(三)
7 《罕見疾病立法20週年》照亮罕見篇(一)

焦點話題

- 9 病人自主 從容謝幕

認識罕病

- 10 水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症

為愛喝采

- 12 恭喜本會黃純恩資深社工榮獲優良 社工表揚
13 愛與陪伴不停歇 感念浩蕩媽媽恩

心靈診療室

- 14 家庭勇敢走～創傷後重生的生命故事

就業之路

- 16 為子女撐起家庭 隻身投入創業路
17 東雨甜品 綻放「欣」花漾
18 創作LINE貼圖 激發想像潛在力

幸福快遞

- 19 炎炎夏日 來點開胃的低蛋白料理

喜聞人生

- 20 120公分的愛
如果還有明天

罕病心語

- 21 奇幻旅程

活動采錄

- 22 青少年體驗營 勇敢跳脫舒適圈
23 線上交流 罕病家庭不孤單
24 線上相聚 增能學習
25 照顧身心靈 擁有好心情
26 透過藝術 Fun鬆身心

愛心齊步走

- 27 用愛助罕病 關懷不間斷
28 各地獅子會 齊力護罕病

捐款芳名錄

- 29 2022年1~3月

訊息窗口

- 35 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)帶因檢驗費用補助即日開始！
罕見疾病患者肺炎鏈球菌疫苗接種補助方案
全台罕病家庭「預立醫療照護諮商」補助，接受報名中
第24屆罕見疾病博碩士論文獎助，歡迎在校研究生申請！
2022中區暑期心靈繪畫課程，歡迎踴躍報名！
2022南區暑期心靈繪畫課程，歡迎參加！
螢火蟲故事島第四季廣播劇，與您空中相見
衛生福利部公告新增1項罕見疾病

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、洪春甸、曾岑涵

美術設計：周淑菁

攝影：罕病家庭提供

郵政劃撥：19343551財團法人罕見疾病基金會

會址：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

會址：404台中市北區進化北路238號7樓之5

電話：04-2236-3595 傳真：04-2236-9853

南部辦事處

會址：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

與愛同行 疫起加油

快篩防患 疫起相挺

文/本刊

2022年，新冠肺炎持續影響著人們的生活，新一波的疫情高峰一波未平一波又起。面對嚴峻的疫情考驗，本會今年持續推出擴大罕病家庭急難生活補助並發放防疫物資，希望與家庭一起對抗疫情、面對難關。

罕病家庭生活急難補助

患有苯酮尿症的小志來自單親家庭，與媽媽相依為命，平常家裡只有靠媽媽在小吃店工作維持各種開銷。疫情以來，服務業受衝擊，媽媽工作的小吃店生意一落千丈，大大影響媽媽的收入。不幸的是，最近媽媽發現確診新冠肺炎，隔離期間缺乏物資、加上失去了小吃店的收入，生活一度陷入極大困境。媽媽開始尋求外界協助，也找了里長幫忙，無奈里長僅提供關懷中心電話，請媽媽自行聯繫，不過電話根本打不進去，求助無門的情況下，媽媽來電本會詢問是否有什麼資源能提供協助。本會社工得知小志家的困境，迅速購置日常用品及食物等物資，親送至小志家中進行關懷慰問，之後更提供疫情補助，緩解一家生活經濟燃眉之急。

而罹患裘馨氏肌肉失養症的文文，今年在疫情急速升溫之際，從事物流業的爸爸確診、失業，在家居隔期間，文文跟媽媽也陸續確診。雖然三人都症狀輕微，僅有流鼻涕、咳嗽

等，但全家人隔離關在家，無人可以外出採購，也沒有人能幫助送物資，生活面臨斷炊。本會透過其他病友轉知後，立即準備各項物資、補助申請表等前往文文家，社工和文文爸媽隔著窗戶彼此慰問，物資到位讓文文爸媽安心不少，而後續又有補助方案可以幫上忙，讓文文的照顧不因爸爸失業而遭受影響，一家人總算可以暫時放心。

像小志和文文這樣的罕病家庭，本就處於弱勢，一旦面臨疫情衝擊，很快就容易陷入比常人還要困窘的境地。本會擴大辦理罕病家庭生活急難補助，積極幫助家屬度過疫情難關，協助家庭經濟安定，希望讓病友的照顧不至減少或中斷。

截至6月中旬，本會已受理補助45個罕病家庭生活急難補助，總計補助1,000,740元（詳見下表）。本補助仍持續受理，至2022年11月30日止，歡迎有需求的病友家庭提出申請！

洽詢專線：

北區總會：(02) 2521-0717

中區辦事處：(04) 2236-3595

南部辦事處：(07) 229-8311



▲生活急難補助資訊。

因疫情影響工作狀況	失業	停業	減班／收入減少	總計
家庭數	5戶	1戶	39戶	45戶
補助金額	110,110元	20,010元	870,620元	1,000,740元

罕病病友快篩試劑免費索取

今年的疫情來得又急又猛，五月份時快篩試劑一劑難求，為照顧罕病病友及家屬，本會緊急大批採購快篩試劑，加上有愛心企業同步伸出援手，眾人齊心守護罕病家庭的健康。

本會此次免費提供罕病家庭一家4劑的快篩試劑，先開放病家親至本會北、中、南辦事處領取。由於索取踴躍，又緊急購入一批，為

求時效，全體同仁皆投入分裝快篩試劑的行列，期盼能盡速將物資送達給外縣市及行動不便的病家。本次採購快篩試劑實屬不易，多虧有企業相挺，讓罕病家庭及時有快篩可以使用，多了一層保障，再次感謝企業的愛心。

截至6月13日，本會共發放了1,326個家庭，總計5,304劑的快篩試劑，各區數量詳見下表。

區域	總會	中辦	南辦	總計
數量	2,784劑	1,252劑	1,268劑	5,304劑
戶數	696戶	313戶	317戶	1,326戶



▲居家隔離期間，生活差點斷炊的小志家，收到物資後開心不已。



▲本會工作人員按流程發放快篩。



▲病友前來領取快篩試劑。



▲本會同仁正加緊分裝要寄出的快篩試劑。



OFF COFFEE推出罕病藝術咖啡杯套

文/李云（活動公關組組長）

本會與全聯的合作除了零錢捐外，今年也有不一樣的嘗試，謝謝全聯OFF COFFEE提供不一樣的曝光平台，邀請罕病病友提供自己的畫作，共推出21款限量藝術咖啡杯套，化身行動美術館，於4月15日（五）起於全台全聯福利中心門市限量索取，希望民眾到門市購買生活物資的同時，順道買杯咖啡，欣賞罕病的畫作，看到病友的創意與努力。

由於每家門市都會隨機上架不同款式的藝術杯套，本會也同步於粉絲專頁發起「挺罕病很簡單 去全聯就可以」活動，邀請民眾到各地全聯門市尋找罕病行動美術館，希望透過網路號召，蒐集來自全台各門市的杯套照片！這次參與合作的21位作者也率先分享自己與杯套合影來響應。不僅如此，全聯佩樺圓夢社會福利基金會更將其中10幅作品送至今年新開幕的台東全聯旗艦門市「台東中山店」做公益展出，展期從4月15日至6月30日止，希望民眾可以更近距離看見這些原作，感受罕見疾病的藝術生命力。

作品列表

- 于昕蕎 | 日本富士山花海
- 王乃慧 | 墨西哥亡靈節
- 王建堯 | 基隆和平島
- 石家樺 | 高雄旗津燈塔
- 余嘉珊 | 台北植物園野餐時光
- 吳婷諭 | 荷蘭鬱金香節
- 林敬洋 | 雲林綠色隧道春騎
- 邱于珊 | 新加坡魚尾獅身像
- 邱莉淳 | 夏威夷陽光沙灘
- 徐若鈞 | 台中武陵農場野宴
- 涂仕軒 | 埃及人面獅身像
- 郭仕齊 | 智利復活節島
- 郭沛蓉 | 台中大甲媽祖繞境
- 郭郁暄 | 阿里山櫻花祭
- 陳嫻慈 | 台東蘭嶼飛魚季
- 陳惠莘 | 威尼斯面具節
- 黃意親 | 台北關渡自然公園
- 蔡元鎮 | 金山蹦火仔
- 錢柏諭 | 台中大甲媽祖繞境
- 謝建鋒 | 希臘聖托里尼島
- 蘇亦禾 | 土耳其熱氣球節



▲罕病病友的創作與咖啡杯套結合，總共21款，趕緊來蒐集。



▲全聯台東中山店特別展出21款杯套中的10幅原作。



天后蔡依林與全聯為罕病發聲圓夢

文/李云（活動公關組組長）

今年是基金會第五度和全聯福利中心合作，感謝全聯零錢捐這幾年的善款挹注，讓基金會有更多資源來辦理多樣豐富的課程，進而提升孩子的學習及創造力。今年「愛從1開始」零錢捐活動第二季主打「罕病弱勢兒童助學培力計畫」，3月28日（一）特別舉辦零錢捐公益起跑記者會，邀請到超人氣天后Jolin蔡依林與全聯佩樺基金會張宜君董事、全聯福利中心行銷部劉鴻徵協理、罕見疾病基金會陳莉茵創辦人及罕見疾病基金會陳冠如執行長共同為罕病孩童發聲，呼籲大家在全聯門市投零錢做公益，同時也可以利用PX Pay捐出福利點數，讓公益實踐更輕鬆簡單。



▲鄧祁（左）和爸爸，欣怡（右）和姑姑向大家分享學習上的心路歷程。

本會自2002年推展罕病校園宣導，截至2021年已辦理近千場的宣導活動，協助孩子順利進入校園。學習環境的不友善、疾病導致的歧視，以及照顧壓力所帶來的經濟困境，都是罕病兒童處於弱勢的原因。這次拍攝公益影片，特別找來過去曾多次與本會合作的知名導演符昌鋒操刀，紀錄蔡依林和孩子們自然的互



▲提升學習力和創造力，讓罕病孩童的夢想起飛。



動過程。記者會上也邀請到Treacher-Collins氏症候群的鄧祁與爸爸，以及Angelman氏症候群的欣怡與姑姑現身分享，在學習之路會面臨到的情況。罕病公益大使蔡依林也在記者會上感性地分享道：「第一次和這麼多罕病孩子做烘焙，是一個很難忘的經驗，看見他們專注的眼神，很開心地享受做蛋糕的樂趣，同時也被他們很直接、熱情的講話方式給融化，他們和我們沒有不同，希望大家可以給罕見疾病的孩子更多的關注與理解。」

罕病的孩子不只生理需要照顧，心靈更需要協助，本會多年來致力於社會大眾宣導，開辦音樂與才藝班、藝術繪畫班、多元成長營隊等課程，幫助孩子增加不同的人生體驗。去年因為疫情，繪畫課程、合唱團、才藝班以及棒球隊都轉以線上教學，從中更深刻體悟到偏鄉與重症孩童在學習上的困境，今年希望透過「罕病弱勢兒童助學培力計畫」提供更多重症與偏鄉的罕病孩子更多的學習資源與管道。

此次活動已於4月1日（五）正式開跑，持續至6月30日止，全台全聯福利中心PX TV不間斷播放蔡依林的愛心呼籲影片。此外，在北

中南公車車體和台北捷運燈箱，亦會有蔡依林與罕病孩子們的平面廣告露出。若您來不及趕上這波本會與全聯福利中心之合作方案，亦歡迎您透過各式捐款管道（見封面QRcode），持續支持本會服務方案。

★ Jolin蔡依林全聯零錢捐公益影片：



▲長版



▲短版



▲公益大使平面廣告同步在公車車體露出囉。



▲跟著罕病公益大使蔡依林到全聯分享愛心吧！



《罕見疾病立法20週年》 見證罕見篇（三）

罕病居家醫療器材補助—肌萎家庭後援部隊

文/聯合報韋麗文採訪報導

活蹦亂跳的弟弟，常常突然蹲下不肯再走，看似孩子平常的撒嬌動作，卻轟然掀開弟弟基因裡的秘密，他是裘馨氏肌肉失養症的孩子。因著爸媽的全力付出，以及《罕見疾病防治及藥物法》的大傘為他遮風擋雨，用心維護住一個平凡卻是珍貴的童年。時間仍是一點一滴偷去他的肌力，如今28歲的他攀縮在床上，已經5年沒有踏出家門，呼吸功能日漸減退，一抹濃濃的口水就可能隨時奪走他的生命，而咳痰機是他賴以為生的一線生機。

弟弟走路的樣子不太一般，像鴨子一樣，必須靠大腿與臀部的力量，才能擺動向前，也從不像其他的小孩一樣跳下階梯。當病情進展到需要輪椅時，小六的他乘著輪椅；國中開始飆他的電動輪椅；高中時，因為手部沒有力氣，卻還能享受電腦繪圖的樂趣。媽媽回憶起，弟弟小時候的點點滴滴，如數家珍似的，但是時間卻慢慢帶走他的肌力。弟弟本來想唸

大學的，但是冬天的風一刮，痰就會很多。平時連吞嚥都有困難，濃濃的口水與痰，隨時都有可能奪走弟弟。媽媽回想，抽痰真的是一大折磨，痰卡在很深的地方，抽也沒有用，只抽出紅紅的東西，有次抽痰時，弟弟緊張到過度換氣，當時簽下放棄急救書。

媽媽說：很幸運的，2013年租到咳痰機了，不用再因為抽痰而奔於醫院，「那宛如對我們施了幸福的魔法。」原來，呼吸到一口空氣，對於裘馨氏肌肉失養症的病友，竟是如此珍貴而困難。咳痰機一台約20多萬元，罕見疾病基金會中部辦事處主任陳虹惠說，雖然基金會也會提供維生器材給病友，但病友總擔心佔用了別人的善款，而有了罕病法的保護，病友們也可以申請政府的醫療器材補助，使用這些維生器材，這是身為人的一種權利，有了法源讓家屬接受補助時，維持了尊嚴，「我們沒有低人一等」。



▲裘馨氏肌肉失養症家屬協助病友使用抽痰機等居家醫療照護器材。



▲罕病病友常見的居家醫療照護器材。



《罕見疾病立法20週年》

照亮罕見篇（一）

台灣的罕見疾病防治及藥物法為何與其他孤兒藥法案不同，讓全世界的病友羨慕不已？

文/Durhane Wong-Rieger（世界罕見疾病聯盟主席 / 加拿大罕見疾病組織董事長兼執行長）

幾年前，我與歐盟罕見疾病聯盟（EURORDIS）秘書長Yann Le Cam 共同出席了一場座談，有人問我們：「全世界最好的罕病病友組織是哪一個？」我們倆都毫不猶豫地回答：「台灣罕見疾病基金會。」這樣的不約而同一點也不令人意外。世上有一些病友聯盟影響了國家罕見疾病的政策規劃；另有一些病友組織實地與病友社群交流互動，提供許多心理諮商、社會福利及教育服務等實質補貼；也有一些組織協助病友更便於獲得檢驗、診斷和特殊照顧等醫療服務；更有一些組織強力倡導罕病病患獲得治療的權益。但，沒有任何一個國家的罕病組織能夠像台灣罕見疾病基金會一樣，以極高的效益，做到上述全面的服務和倡議。

台灣是世界上第5個通過立法支持罕病醫

療的國家，但與前四個國家（美國，日本，澳大利亞和歐盟）不同，台灣通過的法案不僅處理孤兒藥議題，更是第一個從根源著手改善罕病病友生活品質的法案。為什麼我們說台灣罕病法可能令全世界的病友羨慕不已？因為該法僅用幾條條文，就論述了罕病預防、教育、認知、特殊照顧、心理、社會參與、教育及經濟需求的支援、國際合作、研究，以及孤兒藥和非孤兒藥的規定。現在回顧，發現法案對於有效管理罕病治療所需的政策、基礎設施及衛生和社福系統，實在具有奇特的先見之明。

台灣罕病法最重要的兩個面向是，第一，它產生了重要的行動，而且這些行動大多具有共同合作、確實可行、影響深遠，觸手可及、且永續發展的特性。其次，病友團體在立法過程中仍然作為珍貴且真正不可或缺的合作夥伴。政府的許多服務都由罕病基金會的服務進一步補位並完善。以遺傳性罕見疾病的新生兒篩檢計畫為例，在台灣罕見疾病基金會的共同倡導下，政府擴大了該項計畫，而罕病基金會則為原住民及低收入家庭提供篩檢費用的補助。



▲2019年10月Dr. Wong-Rieger（中）代表世界罕見疾病聯盟頒贈罕見英雄獎予陳莉茵創辦人及曾敏傑共同創辦人。



▲2019年10月Dr. Wong-Rieger與多位國際專家參與翻轉罕見人生國際研討會。



螢火蟲！亮了！

文/薛承泰（前行政院政務委員、國立台灣大學教授）

為罕見疾病病友們請命，走向公部門挑戰當下制度，是罕見疾病基金會成立後的首要目標。因為疾病的罕見，藥物的開發也就稀少，以市場機制為導向的醫療體系，誰會去重視呢？就算是找到了藥，也就是所謂的「孤兒藥」，價格必然不斐，誰又能長期負擔得起呢？這些都是基金會需要去一一克服的。最後成功地促成《罕見疾病防治及藥物法》，於2000年2月公布，成為世界第5個有此法律（簡稱罕病法）的國家，以人均所得水準觀之，台灣能通過此法更屬難能可貴，堪稱最罕見的「罕病法」。

基金會為了推廣認識罕病與預防機制，進行了一些關於罕病防治與優生保健的學術跨領域研究，並且出版了許多的書籍；最令我印象深刻的是「愛不罕見－絕地花園生命教育手冊」與「The Garden in A Hopeless Land」。此外，鼓勵病友透過相關活動的參與，點燃對生命的熱情進行增能（empower），也是基

金會的任務，合唱團就是一個例子。更值得一提的，乃由於罕病類別多而各有其特殊性，基金會進一步協助成立個別罕病團體（如玻璃娃娃社會關懷協會、小胖威利病友關懷協會、小腦萎縮症病友協會等）。基金會一向不需政府的資助，甚至還提供經費協助這些個別病友團體；在國內，從未有NPO組織可以做到！

經過這些年基金會的努力，罕病的台灣經驗逐漸受到國際的重視。如今，台灣的罕見在國際上已經不罕見，台灣的成功經驗跨海到其他國家，讓世界更多的病友看到了希望。去年由世界罕病組織及加拿大罕病組織合頒給陳莉茵與曾敏傑「國際罕見英雄獎」（International Rare Hero Award），真是實至名歸。螢火蟲，終於亮了！



▲2012年3月在東京舉辦之ICORD會議，邀請薛承泰前政務委員（左）介紹台灣罕病法推展至今的罕病政策發展。



▲2012年薛承泰教授（中）出席罕見疾病獎助學金頒獎典禮。