

罕見



2022.09 第91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



- 夢想啟航 罕見家園正式立案通過
- 台灣首次基因治療AADC缺乏症研發 獲歐盟上市許可
- 疫起來唱歌 線上歌唱大賽
- 咖啡職人 手沖拉花初體驗



畫作名稱：寂寞的夕陽
作者：邱紫喻
(結節性硬化症)

畫作介紹：望著西下的夕陽，享受那樣的寂寞，其實也是一種簡單的快樂，因為心已慢慢沉澱……。

罕見

2022.09

91期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

暑假時光 盛夏炎炎
疫情趨緩 開心暢遊
攜手享受 快意人生



本會QR CODE

目錄

頭條新聞

- 1 夢想啟航 罕見家園正式立案通過

吾家有喜

- 2 台灣首次基因治療AADC缺乏症研發獲歐盟上市許可
4 總統教育獎 罕病出類拔萃
7 SO GOOD好小孩 十年有你

特別報導

- 8 疫起來唱歌 線上歌唱大賽
9 我的老爸不一樣 父親節暖心上菜
10 兒童太鼓班 重拾擊鼓的感動

深耕播種

- 11 疫起學習 伴你前行

螢火蟲家族

- 12 疫起相聚 熱絡感情

活動采錄

- 14 看文藝 療心事
15 藝文創作無設限 貼圖創意無極限
16 咖啡職人 手沖拉花初體驗
17 無障礙小旅行 宜蘭勁好玩
18 夏日中區 身心充電
20 中南繪畫 疫起創作
21 放鬆身心 開心FUN暑假

愛心齊步走

- 22 全聯X罕病 小小店長全新體驗
23 盛夏光年 輕「松」遊樂園
24 快樂運動 愛心相挺
25 關懷罕病 愛不停歇
26 扶輪送愛 暖暖溫情
27 疫起躍動 熱血籃球賽
28 愛無限大 攜手公益

捐款芳名錄

- 29 2022年4~6月

訊息窗口

- 35 躍動—2022罕見疾病基金會文創成果展9/9正式開跑！
生育關懷補助服務，請多加利用！
螢火蟲故事島第五季廣播劇，強勢回歸！

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、王佩淇

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

刊頭題字：簡銘山

罕見家園

會址：306新竹縣關西鎮東平里9鄰小東坑7之6號

電話：03-547-5528 傳真：03-547-5580

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

夢想啟航 罕見家園正式立案通過

文/本刊

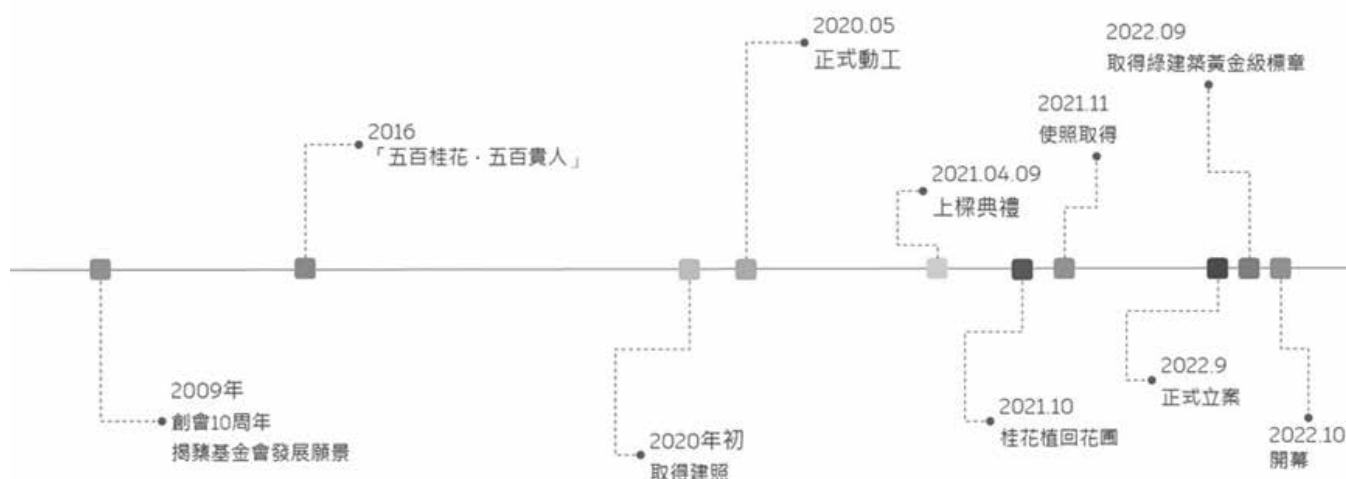
感謝各界一路相挺支持，本會附設罕見家園終於今年9月獲得新竹縣政府核准立案為身心障礙福利服務中心，本家園是全國唯一民營且專屬服務罕病家庭的療癒身心靈園地，完善專業的軟硬體設施，除服務罕病家庭外，亦是實踐罕病生命教育與科學教育的新據點。

本會陳莉茵創辦人與曾敏傑共同創辦人於2009年，本會成立10周年時，便立下發展願景「期盼未來在郊區成立多功能的罕病福利家園，以結合生產、休閒、教育訓練與家庭活動的空間。」如今，一路走來也過了13個年頭，期間經歷過物資通膨的困境，使建設之原物料相對難以取得，又經過新冠肺炎疫情的考驗，好在我們有董監事們的大力支持、關西在地鄉親與長官們的認同、辛苦的營造與建築師團隊的協助，罕見家園終於順利通過立案。

罕見家園位於關西東平里小東坑，四周是傳統的茶園以及自然環境，家園裡採用全區無障礙空間，包括體適能教室、感統教室、心理諮商室、多功能教室、親子遊戲室、園藝教室、溫室、福祉設備示範暨服務中心、基因教育中心、簡報會議廳、營養教室、餐廳、辦公室、療癒花園、共融遊戲場、戶外廣場、陽光草坪、菜園等，盼望在開放的自然環境裡提供病友家庭全方位的服務。



罕見家園紀事年表



台灣首次基因治療AADC缺乏症 研發 獲歐盟上市許可

文/本刊

「看著奕旭努力和疾病交戰及共處，一路從抬頭、翻身、坐起、站立直至走路，他小小的身體卻帶給周圍的人們無限希望與喜悅，臉上展露的笑容是父母最有力的加油特效藥。從小歷經許多同齡孩子從未想過的就醫經驗，如過往吞嚥困難的問題令爸爸、媽媽苦惱至極，連基本的飲食都擔心會噎到、嗆咳，在基因治療與堅持踏實的復健後有了大幅改善。現在的他不僅是個小吃貨，每一餐的食物總是被掃個精光，更熱愛音樂課打拍子時的律動感。」

～奕旭媽媽

在台灣，目前公告罕見疾病有240種，約有98%為基因變異造成，「基因治療」是所有罕病病友的期待，原本遙不可及的夢想，經過眾人十多年的努力，在今日終獲實現。2022年7月22日，本會與臺大醫院基因醫學部等團體於台大校友會館舉辦記者會，感謝15年前，一群AADC缺乏症的家長不放棄希望，以及罕見疾病醫療團隊的堅持，讓全世界AADC缺乏症的患童看見曙光，更為所有罕病基因治療的夢想奠定了基礎。



▲剛過10歲生日的奕旭，從發展遲緩到現在可以上學，爸媽感恩在心頭。

AADC缺乏症基因治療 台灣生技之光

罕見疾病「芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症（簡稱AADC缺乏症）」，因DDC基因的先天性缺陷，造成患者嚴重的動作障礙。依據國民健康署的資料，截至2022年6月，台灣有60位AADC缺乏症患者。

這類病童自嬰兒時期即出現各種問題，最令家長痛心的是，每隔不久，孩子就要經歷長達數小時類似癲癇發作的症狀（稱動眼危象），發作期間無法進食及休息，對小小病童以及家長來說都是無比折磨。其他症狀還有吸吮力差、餵食困難、眼皮下垂、肢體張力低下、間歇性的異常眼球運動等。

在治療方面，有些AADC缺乏症的孩子經過多巴胺受體刺激物治療，可以改善一些運動功能，幸運的話可存活到10歲。但台灣病童對藥物治療的反應大多不佳，平均到了5~6歲即因功能障礙而過世。

面對心愛的孩子受到病魔磨難，幾位AADC家長自2007年開始，不放棄地為孩子尋找解藥，在臺大醫院基因醫學部胡務亮醫師的全力相助下，第一位患童琦琦於2010年2月經



▲臺大醫院胡務亮醫師（右二）為新藥研發的重要推手。



衛生福利部同意以恩慈療法展開基因治療，亦成為全球首例接受基因治療的AADC缺乏症病患。

在臺大醫院執行30位基因治療個案中，治療當時最小的是19個月，最大的是8.5歲。而首位接受治療的琦琦，治療當時是4歲，現在已然是個亭亭玉立的18歲高中生了。

成功關鍵：醫病合作與民間力量

自2007年起，本會責無旁貸地隨著醫師與家長一同努力，協助AADC缺乏症家屬組成聯誼會，並由本會創辦人陳莉茵女士帶領家屬奔走籌募經費，最終接獲長榮集團已故張榮發先生鼎力支持，善款主要使用於病毒載體製造以及安全性測試、毒性試驗等。2010至2015年期間，本會將此捐助款項委託美國佛羅里達大學基因治療研究中心製造AADC缺乏症治療所需之病毒載體，再將病毒載體捐予臺大醫院作為臨床試驗用途。

獲歐盟上市是第一步 未來仍有漫漫長路

此次臺大醫院團隊研發的AADC缺乏症基因治療，是首例本土研發獲得歐盟許可的藥

物，不僅是台灣醫療史上重大突破，更是引領世界罕藥進入新紀元的標竿。然而，接下來基因治療引進台灣，仍有重重關卡要突破，包括需要先由藥廠申請罕藥認定、取得藥物許可以及健保給付審核等。

陳莉茵女士憂心表示：「目前公告的240種罕病，健保共給付61種罕藥、治療37種病類，有罕藥可用的病類僅占15%，其餘疾病病友仍在殷殷期盼治療藥物研發出來、進入健保給付。但近年來，健保因為財務困難，罕藥給付也日益艱困，據本會統計，自二代健保以來，公告罕藥至納入健保給付平均約需30個月，如今尚有20個罕藥在等待健保給付。我們樂見AADC缺乏症有了最新的基因治療上市，更迫切期望這成果真正讓台灣AADC缺乏症病友使用。」

經過這段時間各界的努力，欣見歐盟終於通過AADC缺乏症基因治療，本會衷心期待政府能夠聽見病友的聲音，實質提供獎勵持續支持台灣罕藥研發，同時給付程序能夠更順暢，使罕病患者獲得一線生機。



▲AADC缺乏症病友聯誼會副會長陳姿榮女士感謝各界協助讓藥物得以上市。



▲本會創辦人陳莉茵女士期盼新藥早日進入健保給付。

總統教育獎 罕病出類拔萃

文/本刊

總統教育獎以鼓勵逆境中仍積極向上，力爭上游，不畏困境的精神為選拔標準，2022年全國共推薦352人，經審慎初選、複審、實地訪視及審議，本屆共計大專組8名、高中組12名、國中組18名及國小組18名，合計56名學生獲得殊榮。其中，患有罕病的學生就有5位，本文將介紹5位得主在生命艱難之處仍樂觀奮鬥的事蹟。

一路陪伴 揮灑生命色彩

國小六年級，身高僅122公分的陳懷恩（先天頸椎病變病友），因脖子不容易轉動，上體育課因此受到較多限制，醫生交代盡量不要讓懷恩碰撞受傷，像是打籃球、踢足球，懷恩就沒辦法跟同學一起玩。由於個子嬌小，在學校也會遇到不認識的小朋友跟他比身高、嘲弄他，儘管如此，他總是樂觀面對，「他就是笑一笑就走開，或者跟旁人解釋是因為生病的緣故。他是個很樂觀的孩子」懷恩媽媽說。

而懷恩自幼就對繪畫產生高度興趣，總是一個人拿著

畫筆天馬行空地作畫。懷恩媽媽回憶，中年級時，班上分組畫繪本，當時懷恩就自告奮勇一人獨力完成一整本書。又在五年級

時參加身心障礙文薈獎，勇奪圖畫書類全國第三名，更增加了懷恩的信心！

這次得到總統教育獎，懷恩媽媽說他本人反而沒什麼感覺，「懷恩還有一個姐姐，也是很疼他，我們覺得陪伴很重要，是陪伴讓我們撐過難關。」現在，懷恩不論做什麼事情，都有全家人的全力支持，陪著他去比賽、跟他一起解決遇到的困難、找解答，一路上就是因為有家人相伴，才造就出懷恩的不凡與開闊胸襟。

積極面對罕病 突破先天限制

梁竣翔（狄喬治氏症病友）一出生就因為軟喉症喝奶不順，總是嗆到，沒辦法喝奶，隨後一連串住院、加護病房療護、戴呼吸器、鼻胃管等，又因先天性心臟病，小小年紀就進行開心手術，從小就承受著旁人無法想像的苦痛。因為疾病的影響，竣翔還飽受癲癇、睡眠呼吸中止症之苦，直到現在癲癇仍靠服藥控制，今年3月甚至右耳還發生突發性的耳聾，造成右耳目前是聽力喪失的狀態。從小面對各種病痛，一路上那麼多疾病，要一直面對突然的狀況，竣翔媽媽表示，家人的陪伴很重要，就是告訴竣翔，生病沒關係，我們積極面對治療。這種正向的態度，不是一般人能擁有的。

小時候因為積極做復健，媽媽認為打鼓可能可以訓練大動作的發展，遂帶他去學習爵士鼓，一學之下竣翔自己也充滿興趣，愈打愈有成就感。此外，從幼稚園開始，竣翔還有練習打桌球，訓練手眼協調能力，這項興趣一直保持到現在。

此次得獎，竣翔媽媽說，站在父母的角度



▲懷恩獲獎，全家人始終陪伴在他身邊。



是很開心的，表示他們從小到大的努力有被看見與肯定，未來會更加努力，幫助竣翔突破他的限制。特別要感謝很多幫助過竣翔的人，

像是老師、同學，還有基金會辦了許多活動，讓竣翔有很多體驗的機會，為此，媽媽感到萬分感謝。



▲梁竣翔開心獲獎。

真誠接納 激發生命潛能

管灌、連呼吸都要靠呼吸器，這是連敏哲（線狀體肌肉病變病友）自幼的人生狀態。一提到生病帶來最辛苦的是什麼，敏哲媽媽說，「接納」二字最難。需要戴呼吸器，敏哲的求學之路注定比別人辛苦，敏哲媽媽說，求學過程常常必須面對學校、老師的拒絕，不願意接納比較特殊的孩子。像敏哲的狀況需要全程陪伴，一般老師都會很害怕，因此除了自聘外籍看護全程照顧，家長還需要花很多心力與學校老師溝通。「說真的，很擔心被拒絕。」這是敏哲媽媽的心聲。目前，敏哲媽媽自己親自陪讀，她坦言，一般家庭絕對無法想像這種心力負擔跟經濟壓力。

所幸，上了小學，狀況大大的改善，敏哲

很幸運遇到非常用心的導師與很棒的同學接納他，這股真誠的接納讓他也敞開心胸，他開始很用心地學習。媽媽說，敏哲國小入學前，連一句完整的句子都無法表達，但在同學的鼓勵下，激發了他的潛能。「更感激的是學校宣導做得很好。」敏哲媽媽說。孩子感受到老師的用心接納、同學的友善對待，整個人因此才有很大的轉變。



▲敏哲開心獲獎，永不放棄也是他一路走來的信念。

走出困境 發掘可能性

儘管身體諸多限制，但心是自由且充滿可能性的，這是許展容（脊髓性肌肉萎縮症病友）的生命寫照。雖然24小時翻身都需要別人照顧，成長過程中也必須面對諸多妥協，但展容向來保持樂觀的心，如她的名字，「展」開笑「容」，她常以此勉勵自己，「為了自己在乎的人，不要讓對方擔心。」這是展容的生命動力。

展容熱衷公共事務，積極參與社會，她擔任台灣脊髓性肌肉萎縮症協會理事，幫助更多與自己同病類的病友，也因著這樣的信念，年近50了仍投考輔仁大學人文社會服務學系，希

望可以學以致用。

這次獲得總統教育獎殊榮，展容堅定地表示：「我們的狀態或許比別人糟，但要發揮自己更多的可能性，找出可用之處，善加利用」。展容進一步說，得獎就是肯定，會鼓勵自己想再去做想做的事情。未來，展容想到更宏遠的理想，她盼望不僅改善自己的生活環境，進而改善整個無障礙環境，希望這個社會對身心障者更加友善！



▲總是正向面對逆境的展容。

鋼鐵人懷抱柔軟的心

吳帝寬（Kenny-Caffey氏症候群病友）在罕病確診這條路上，跟許多病友走過的歷程相似，是漫長且曲折的。帝寬媽媽說：「一開始不知道什麼病，出生就一直發燒、很痛、一直哭，只知道骨頭有問題。」輾轉找了數間大醫院，做了很多檢查仍查不出原因，莫名的疼痛、發燒持續折磨著帝寬。直到遇到一位醫生毅然決定要好好研究帝寬的狀況，才把他的病況歸類為玻璃娃娃，但並不是典型，只是很接近此分類。

之後，帝寬動了許多手術——把腿骨、

髌骨打斷、反轉、接起來，媽媽形容說簡單講就是截彎取直，這才讓帝寬可以行走。帝寬的腳內部有鋼釘、外部用鋼片包覆，媽媽有時候會笑說，帝寬也是鋼鐵人喔！其實在動手術之前，帝寬自己就摔斷骨頭很多次，但大部分醫院的醫生也只是把骨頭接起來，不敢動手術。這些身體承受的痛及心靈上的折磨，讓年紀輕輕的帝寬吃足苦頭。

如今已屆青少年時期的帝寬，有著更多的想法與擔憂，除了本身生理的痛，承受他人異樣的眼光，他還擔心社會大眾對他的接受度，覺得自己能參與大家的地方很少，不免對未來感到茫然。帝寬媽媽說，這些情緒困擾，是比身體上病痛更辛苦的。期盼此次獲得總統教育獎，能帶給帝寬一些鼓勵，勇往直前。



▲經過無數手術才得以站立的帝寬。



SO GOOD好小孩 十年有你

文/卓玫禎（活動公關組專員）



▲SO GOOD好小孩十年成果紀錄片

罹患「Freeman-Sheldon氏症候群」的徐梓恩，為全台僅有的一位病患，可以說是罕見中的罕見。梓恩一出生就住進了加護病房，過了30多天才脫離險境。因為疾病特徵的「口哨臉」導致梓恩嘴巴無法張大，3歲之前只能透過鼻胃管進食；而骨骼的異常，每年都需要開刀治療，開刀已成為生活中的一部分。

梓恩身體的疼痛，讓家人相當不捨，但是梓恩很少喊痛，因為怕家人擔心，更是讓人心疼。父母為了家計在外打拼，梓恩從小就與阿嬤同住，在阿嬤的細心照顧之下，成為一位體貼的小男孩，也因為有家人的陪伴，梓恩得以勇敢面對疾病的挑戰。在梓恩瘦小的身體裡，充滿了堅強的意志力及勇氣，因此獲得今年第十屆SO GOOD好小孩少年楷模「評審團特別獎」。

頒獎典禮於7月24日（六）舉行，25名得獎者中包含10位罕見疾病的孩童：徐梓恩（Freeman-Sheldon氏症候群）、藍予駿（裘馨氏肌肉失養症）、雷玉晨（DiGeorge 症候群）、符力丰（成骨不全症）、胡芸禎（多囊腎病）、許芮語（DiGeorge 症候群）、吳巧捷

（Rubinstein-Taybi 氏症候群）、呂承洋（芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症-家屬）、林宥宣、林坊宣（克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症）。當天獲獎學童跟爸爸媽媽皆盛裝出席共享這份榮耀。

今年特別的是，主辦單位特別幫助4位獲獎者圓夢，邀請了他們的偶像「大提琴家——張正傑」、「百萬網紅——阿神」、「視障律師——李秉宏」、「童書作家——廖炳焜」親臨現場。力丰從小就立下目標要跟隨張正傑老師學琴，現場聽到老師拉奏的優美琴聲更是難掩興奮的笑容，張正傑說：「以後的每場音樂會力丰都是VIP，一定會為力丰保留座位，也期待未來有合奏的機會。」

此外，本會也獲得了本次的「熱心守護獎」，本會長期推選SO GOOD好小孩少年楷模，歷年共有32位罕病孩童入選，感謝遠東SOGO百貨、財團法人太平洋崇光社會福利基金會，透過「SO GOOD好小孩少年楷模」這樣深具意義的徵選活動，給予孩子們最直接的肯定，讓更多人看到病友們面對疾病的辛苦及努力向上的生命故事，讓罕病不再視而不見。



▲見到偶像大提琴家張正傑（右）的力丰（左），難掩興奮。



▲今年SO GOOD好小孩少年楷模，恭喜10位罕病孩童入選。



疫起來唱歌 線上歌唱大賽

眾聲雲集 發掘罕病好歌喉！

文/楊文瑄（活動公關組專員）

因應疫情肆虐，大家待在家的時間變長，許多人因而感到鬱悶。為紓解病友及家屬的壓力，本會舉辦第一屆罕病歌唱大賽「疫起來唱歌！」，希望透過活動讓大家在線上相聚、同樂，也藉此發掘罕病好歌喉。

此次歌唱大賽為期兩周徵件時間，分為「獨唱組」及「合唱組」，邀請大家使用全民Party APP錄製音檔，投稿至本會Facebook活動頁面。活動經過宣傳，慢慢發酵，罕見天籟合唱團的團員們各個摩拳擦掌，許多素未謀面的病友陸續投稿，連平常內向害羞的小病友也努力練唱，看來疫情絲毫不影響大家的熱情！徵件截止當天，本會共收到獨唱組67件、合唱組13件，總計80件的投稿，本會一一將所有投稿成功的檔案公開釋出，讓參賽者邀請親朋好友來聽聽看自己的歌喉，同時也利用Facebook的按讚及留言功能，和大家歡樂互動、加油打氣。

經過評審們用心且細心評選後，最終得獎名單出爐，活動圓滿落幕。因為這個活動，也意外發掘出許多「罕病天籟之音」、「隱藏版歌王／歌后」，讓評審留下深刻印象，也讓今年夏天格外不同！謝謝罕病病友與家屬的熱情參與，期許明年能舉辦實體歌唱大賽，屆時歡迎大家再來挑戰喔！

●人氣獎得獎名單：

【獨唱組】

- 第一名：王沐晴（844票）
- 第二名：吳兆峰（627票）
- 第三名：楊文瑩（340票）
- 第四名：李柔萱（334票）
- 第五名：江昕潔（265票）

【合唱組】

- 第一名：何冠毅、劉聰吉（590票）
- 第二名：廖偲妤、媽媽（446票）
- 第三名：林志鴻、友人（192票）
- 第四名：雷玉晨、姐姐（170票）
- 第五名：江紫瑄、媽媽（153票）

●最佳美聲獎得獎名單：

【獨唱組一病友】

- 羅世享、林佑恩、李宜瑄、潘琪芸、吳兆峰、王詩彥、高晉豪

【獨唱組一家屬】

- 郭蕙瑜、張鼎碩、蕭家閔

【合唱組】

- 徐藝玲／林哲凡、江紫瑄／媽媽

●特別獎得獎名單：

【獨唱組一病友】孫千筑

【合唱組】

- 巴岑恩／媽媽、何冠毅／劉聰吉、廖偲妤／媽媽