

罕見



2023.09 第95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



- 欣見新藥加速通過 盼與政府繼續努力
- 家園多元課程 與自然共生
- 家園沐浴體驗 正式啟動
- 青少年職業營 未來不設限



畫作名稱：接棒

作者：陳懷恩（先天頸椎病變）

畫作介紹：同學們的鼓舞及協力下，完成了我第二次的大隊接力比賽。

罕見

2023.09

95期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

緊握 信念之劍，
奔向未知勝利處。
熱血澎湃 希望的旗幟高揚，
團結奮進 永不止步。



本會QR CODE

目錄

頭條新聞

- 1 欣見新藥加速通過 盼與政府繼續努力

吾家有喜

- 2 2023總統教育獎 罕病學子卓爾不群

認識罕病

- 5 先天性中樞性換氣不足症候群

罕見家園

- 6 家園多元課程 與自然共生
7 關照身心 開啓悠活之旅
8 大專生互動 南區共遊趣
9 福祉示範中心沐浴體驗 正式啓動
10 家園傳罕愛 各界湧關懷
11 青少年職業營 未來不設限

罕見職人

- 12 彤鳥社企 職能躍進
14 森林中的「瑩」光

螢火蟲家族

- 15 病友聯誼 歡樂多更多
16 病家相聚 豐富收穫
17 疫後首聚 醫護新知大解析
18 趣味團康 多病類玩一起
19 互動熱絡 新知解壓縮

活動采錄

- 20 聆聽心聲 沉靜心靈
21 多單位合作 服務更廣闊
22 快樂就學 秘笈分享
23 音樂傳情藝 職人向前行
24 生活就業 為愛充電
25 夏日科學旅 運動fun精彩

愛心齊步走

- 26 歡度體育活動 公益不停歇
27 天籟悠揚聲 唱響人生歌
28 各界盡心 支持罕愛
29 罕愛佳餚 藝術湧動

捐款芳名錄

- 30 2023年4~6月

訊息窗口

- 36 遊藝人生—2023文創成果暨體驗展！
預告～第21屆罕見疾病獎助學金頒獎典禮
預告～「攜手傳愛 聖誕歡頌」2023罕見聖誕音樂會

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：蔡輔仁

社長：陳冠如

編輯顧問：鄭慧卿

編輯群：陳冠如、楊永祥、洪瑜黛、洪春旬、關達慧

美術設計：周淑菁

攝影：洪尚陽

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

欣見新藥加速通過 盼與政府繼續努力

罕藥倡議行動後續追蹤

文/本刊

自2013年二代健保實施後，罕見疾病新藥被健保收載的比例大幅下降，主因新藥定價昂貴，政府推託給健保財務困難而不給付，讓人焦急又失望。

2022年9月，本會籌辦一系列「罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」倡議活動，包含焦點座談、論壇、記者會及系列媒體露出；2023年的罕病日亦召開「呼籲落實新藥預算倡議記者會」，不斷敦促政府及時給付，希能落實：

（1）提高罕藥給付率；（2）縮短罕藥等待給付時間；（3）貫徹執行罕藥專款預算；（4）盡速審查罕病新藥等議題。

經過雙方多次溝通，今年，健保署除了提出寬列罕藥健保預算之美意，使罕藥專款有增加的空間，更欣見截至10月1日，有10個罕病新藥陸續給付生效，有些舊藥也擴增給付範圍，讓許多病友受惠。長年的倡議結果，終獲政府實質回應，本會由衷感謝。

健保給付對病友、家族意義重大

今年通過眾多給付的罕病新藥中，以治療脊髓性肌肉萎縮症（SMA）的基因治療藥物最受關注，不僅僅是因為此藥為健保首次納入給付的基因治療藥物，更創健保給付最高單價紀錄：一劑4,900萬元。這是一項意義非凡的里程碑，也因此引發各界討論。

此藥目前只限定6個月以下發病確診的嬰兒使用，所以人數少、且是最嚴重的型別。基因治療就是改變其基因缺損，希望這一針打下

去，能讓寶寶的人生跟正常人一樣。健保署也出面表示：此藥雖然單價很高，但攤平到嬰兒一生的健康、生活品質、生產力、及對家人親屬的影響等，一劑4,900萬元，以療後餘命60歲估算，平均一年約80萬，應該值得。而且健保為了減少一次性支付對財務衝擊及對其他給付的排擠作用，已經與廠商達成協議，採用分七期付款的新例。

除了SMA的基因治療藥物外，另一個治療家族性澱粉樣多發性神經病變（FAP）的罕藥，也在病人及家屬等了逾4年，運用各種管道多次爭取、兩度進入健保共同擬訂會議後，終於在去年底通過、今年5月1日生效給付。這讓此一顯性遺傳疾病的家族帶來希望，也期盼能因此讓病友家族中育齡的家人願意接受檢驗，以進一步預防疾病遺傳給下一代。

根本問題仍存在 盼從制度面改革

科技日新月異，有了第一個罕病基因治療藥物，將來勢必有更多創新治療問世，但新藥在認定乃至通過給付的過程所面臨的問題並沒有消失，本會認為仍需就程序及制度面提出根本解決之道。

鑑此，本會今年邀集罕病、健保及醫療倫理領域的專家學者，召集焦點座談、蒐集各國資料，期能釐清問題、研商解方，於年底醞釀一份罕藥給付政策建言白皮書，提供政府更貼切的政策建議。

2023總統教育獎 罕病學子卓爾不群

文/本刊

總統教育獎每年皆遴選出具不畏艱難逆境、奮發圖強、勇渡難關精神的學子們，加以褒獎。2023年共351名學子獲得推薦，經過初選、複審，今年共有56位青衿學子獲獎，而其中欣見7名罕病學子獲此殊榮，以下將介紹罕病學子突破疾病囹圄、不甘雌伏的生命故事。

接納自我 走出生命困境

家住嘉義的冠庭自小罹患脊髓性肌肉萎縮症（SMA），因此他的下肢肌力不足、關節攣縮變形、脊椎側彎；他行動不便，依靠輪椅行動，更需要定期復健以減緩疾病帶來的退化。

原先冠庭曾因為疾病感到失落，然而冠庭媽媽從不放棄，加上在老師的鼓勵下，冠庭參加了校內閩南語比賽，重拾信心，並開啟他征戰閩南語界的生涯！去年喜獲全國語文競賽本土語讀者劇場優等殊榮。

對冠庭而言，父母不計回報的付出、學校老師誨人不倦的教導與同儕體貼入微的陪伴，都是他成長茁壯的養分。



▲冠庭（右）因優秀的台語能力，喜獲總統教育獎。

琴聲悠揚 奏出生命樂章

一個罕病就已十分辛苦，而泓宇竟同時罹患「粒線體代謝異常」和「短鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症」兩種罕病。出生至今住院頻繁，每晚都要使用呼吸器和氧氣機才能安心入睡。

泓宇認真向學，偶然間他在教會發現音樂帶來一股療癒力量，開啟與小提琴的緣分，愛上拉琴，更勤奮練琴。

而後，泓宇在市賽和全國音樂比賽獲獎，更難能可貴是，他常常到醫院、教會、甚至罕見疾病基金會參與公益演出，期盼用琴聲傳愛，以音樂療癒他人。



▲泓宇（右）參加各種公益演出，以琴聲激勵他人。

無法行動 就用聲音開啟征途

可愛甜美的沐晴，因脊髓性肌肉萎縮症（SMA）而無法行走，但「口說」的部分，舉凡歌唱、演說比賽，沐晴表現的是可圈可點。

沐晴喜愛音樂，主動參加學校合唱團，團體賽更是奪下諸多獎項。同時她還是位客家話達人，因熟悉客語而經常代表學校參賽，包括：臺南市語言競賽、台南市小小解說員競賽、全國客家藝文競賽，不論什麼樣的賽事都難不倒她。

獲得2023總統教育獎國小組，沐晴表示自己將更加認真，也期許能盡綿薄之力為罕病病友發聲。



▲沐晴（右三）傑出的口說能力，讓審查委員刮目相看。

奮力揮拍 勇奪無數佳績

羽球場上，有個小小人兒正在奔馳、揮拍、擊打，高聲吶喊中又奪下一面獎牌——她是于媽。于媽患有軟骨發育不全症，她的四肢較為短小、頭圍較大，但在球場上卻比一般人更矯捷敏銳。

于媽接觸羽球的契機，可是一樁軼聞，原

本只是去湊身障波力盃人數的她，第一次參賽就旗開得勝，就此開啟羽球生涯。如今，于媽代表國家至西班牙、泰國、巴西、巴林等參加國際級賽事，是女雙銅牌和銀牌的常勝軍！于媽獲得總統教育獎高中組，實至名歸，也讓社會各界看見罕病學子的無窮潛力。



▲于媽（右）奪下無數羽球賽榮耀，當日盛裝出席領獎。

揮灑生命色彩 再現人生霓虹

千晴將藝術天賦盡情揮灑在畫布上，完成一幅幅精采絕倫的作品，分別於全國學生美術比賽初賽拿下佳作，及臺東生活美學館的「美學卓越獎」。

對千晴而言，繪圖不僅是個人興趣，也是她紓壓及證明自己的方式。因罹患肢帶型肌失養症，千晴的下肢肌肉和手逐漸無力，行動也變得緩慢。千晴天性樂觀，抱持著「命運可以把我打倒，但不能阻止我再次站起。」的信念，改用滑鼠畫圖，並學習多媒體和程式設計。她期許自己未來能設計出，幫助行動不便者自由活動的機器人，好讓大家暢行無阻、體驗不同美好的事物。



▲千晴（右）擁有美術天賦，她用繪圖展現生命力。

用慧心巧手拼湊圓滿

手指靈巧滑動，搭配清晰的邏輯，薰絜的團隊在「PowerTech全國青少年科技創作競賽」中，分別拿下「新北市賽全能組國中組」亞軍及「全國國中全能組」季軍。

薰絜患有先天性肌失養症，小學五年級時，因脊椎側彎嚴重壓迫肺臟，導致呼吸衰竭而一度病危，當她度過難關，便發願不再虛度光陰，凡事都要竭盡全力，用心生活。

薰絜在困境中轉換心態，她勉勵其他病友，不要在意他人目光，那些僅是給自己的放大鏡。盼望更多罕病學子，走出苦境，擁有精



▲薰絜（右）克服身體不適，努力不懈，獲總統教育獎肯定。

彩人生。

能文能武 滑過生命荊棘處

一陣疾風從眼前呼嘯而過，有位男孩正用「雙手」玩滑板，滑板輪轉過的坑窪，都好像是他踏過的難關。

就讀建中的文凱，患有夏柯－馬利－杜斯氏症，雖然乘坐輪椅，但幸好右手小指和雙臂還有力氣，讓雙腳不便的他仍能享受滑板樂趣。

文凱還有視神經萎縮的狀況，需要使用電子放大鏡，但他並未因此受限，不僅善用英語長才，進行偏鄉小學線上英語教學，更參加英語辯論比賽奪下優勝。

多才多藝的文凱期盼更多身障生、罕病學子能夠發現並專注於自己所擁有的事物，千萬不要為失去的而萎靡不振；像他一樣多往戶外活動，有助身心平衡喔！



▲文凱（右）善用英文優勢，為偏鄉教育盡一份心力，更克服萬難自學滑板。



先天性中樞性換氣不足症候群

(Congenital Central Hypoventilation Syndrome , CCHS)

文/本刊

先天性中樞性換氣不足症候群 (Congenital Central Hypoventilation Syndrome , CCHS)，遺傳模式為體染色體顯性遺傳。主要影響中樞及自律神經系統，造成身體機能異常，包含：

1.呼吸系統：因調節呼吸功能異常，無法察覺體內二氧化碳變化，患者在睡眠時呼吸淺、換氣不足而導致缺氧和血中二氧化碳濃度增加，此症狀通常在出生後不久變得明顯，也可以發生在兒童或成人，受影響的嬰兒因而會有發紺、呼吸困難，嚴重者將影響器官、損傷大腦。

2.心血管系統：出現心律不整和血壓不穩的問題，後期易導致心衰竭；另對疼痛的感知能力下降、溫度調節改變、偶有大量出汗情形。

3.消化系統：胃食道逆流及消化蠕動差，導致嚴重便秘、腸道阻塞，有些患者可能會出現先天性巨結腸症。

4.眼睛方面：瞳孔擴張異常、斜視或上瞼下垂、對光的反應減弱等都是常見情形。

該疾病相當罕見，盛行率約 1 / 500,000，此疾病臨床診斷困難，可透過檢查排除呼吸、心臟、神經等疾病，再藉由早期識別出的臨床表徵，提供基因檢測，以確認是否帶 *PHOX2B* 基因突變（控制呼吸中樞系統發育相關的基因很多，而位於染色體 4p13 位置的 *PHOX2B* (paired-like homeobox 2b) 基因被認為是先天性中樞性換氣不足症候群的主要致病基因，*PHOX2B* 的缺陷影響自主神經系統發育而產生相關症狀。

此外，患者容易有生長賀爾蒙缺乏及胰島素調節問題，交感神經腫瘤的產生風險也較一般人高，如神經母細胞瘤、神經節細胞瘤、神

經節神經母細胞瘤等。目前治療方式為症狀治療：

1.呼吸問題：可藉由正壓呼吸器或橫膈節律器等輔助器使用，促進呼吸動作運作，提供足夠的換氣量，維持正常呼吸狀態，嚴重者需氣切治療以提供安全的呼吸道。

2.心血管維護：可藉由心律調節器來穩定心律，定期監測心電圖變化，降低猝死風險。

3.代謝及腸胃道症狀，可透過藥物、飲食來改善血糖、腸胃蠕動差，及便秘等問題；先天性巨結腸症則需手術治療。

4.眼睛：透過配戴矯正鏡片來改善，必要時需手術治療，每年眼部檢查。

此症因中樞神經異常影響呼吸，應避免使用抑制該系統的藥物，如止痛藥或鎮靜安眠藥等。手術麻醉劑盡可能選擇半衰期短的藥物或局部麻醉為佳。建議患者持續定期回診追蹤，進行全身理學檢查和身體評估。配合醫師完善照護治療，方能促進患者身體功能及生活品質的維持。





家園多元課程 與自然共生

才藝培訓班 好的開始

文/鍾秋方（罕見家園服務組社工員）

罕見家園初次辦理才藝班，第一期自2023年3月開課，共8堂，由藝術治療師游鈞淳老師帶領。這也是罕見家園第一個常態性的課程，讓桃竹苗病友不再需要奔波至台北或台中上課。

在家園這個大自然環境裡，課程的優勢便是不侷限於水泥叢林的教室，而能將視野向外，讓創作更豐富多元，加上游老師本身的專業背景，試圖開啟每一個學員封閉已久的藝術之窗，讓繪畫有更深層的意義。下課時間是孩子的快樂時光，盡情享受戶外滑草坡、溜滑梯與鞦韆，也是家園才藝班的最大特色！課程最後也邀請到罕見職人—鄭爸，親授傳統技藝捏麵人，透過精雕細琢的手藝，使捏塑之物顯得栩栩如生。

第一期才藝班共有30位病友及手足參與，年齡從最小3歲到最大61歲，特別展現出藝術是跨年齡、跨越身體障礙的，大家在同一個空間創作，使用相同材料和用具，呈現出來的作品卻不盡相同，期待病友們能在舒服的自然環境中，培養藝術氣息。



▲家園才藝班大小朋友們開心展示畫作。

夏日青草使用秘笈

文/高詩媛（病患服務組心理衛生專員）

炎炎夏日裡，罕見家園舉辦了園藝紓壓體驗活動「夏日青草趣」，邀請到張喬惠園藝治療師，帶領照顧者與病友投入大自然的懷抱，透過五感，體驗植物充滿生機的生命，7月2日（日）當天共有30名病友與家屬出席。

上午活動，喬惠老師為大家介紹左手香，並採收園區內的左手香，清洗後置於陽光下晾曬，後續製成天然左手香防蚊液，大夥還一同品嚐左手香與柳橙結合後具消炎效用的果汁。下午，一場與眾不同的下午茶展開，老師講解具有解毒和健胃效用的紫蘇，帶領大家到家園的溫室採摘各種香草，將鮮奶油和香草混合，製作出香草奶油，接著塗抹在吐司上放入烤箱，搭配紫蘇茶一同享用，在淡雅的麥香和綠意盎然的環境中，所有人無疑得到了身心靈滿滿的放鬆。

活動最後，老師分享了青草文化，在高樓密布的時代，還存有傳統青草街與藥籤文化，而青草藥與中藥大不同，傳統智慧仍對現代人們的健康和紓壓方法有著重要的影響。



▲在酷暑之下，大家一同製作天然防蚊液，並享用左手香的特製飲品，清涼又紓壓。



關照身心 開啟悠活之旅

文/黎羿鈴（醫療服務組遺傳諮詢師）、周碧芳（罕見家園服務組社工員）

罕見疾病大多會影響身體功能，進一步也可能讓心理狀態隨之變化。本會首度結合體適能課程與心理團體諮商課程，從5月24日至6月28日，每週三下午在罕見家園辦理6堂「身心悠活之旅～重新找到自我」課程，祈讓病友調劑身心，重新獲得能量。6次活動下來共有11個家庭，計51人次病友及照顧者參與。

對於無法從事激烈運動的罕病病友們，能夠選擇的運動項目相對有限。為了鼓勵病友與照顧者一起活動健身，並培養規律運動的習慣，體適能課程邀請到葉茜汶治療師，針對病友與照顧者的身況量身打造活動內容。葉治療師規劃多元運動、維持姿勢遠離痠痛、認識輔具、創造居家無障礙環境等主題，培養學員健康觀念。而後，葉治療師在綜合評估每位學員的體能條件後，設計不同程度的運動組合。由緩和的伸展運動開始，逐漸加入彈力帶、阻力機器等肌力訓練，又因心肺功能與行走穩定性有顯著關聯，故在課程中也安排有氧運動和平衡訓練。

心理團體諮商課程則邀請到諮商經驗豐富的童心・同心社工師事務所沈芳郡所長，帶領

病家進行自我探索。以自我照顧為主軸，透過團體活動、遊戲、角色扮演等活動設計，引導學員抒發內心的情緒與感受，重新定位自己的角色與人生目標。

過程中，學員的自我抒發越來越踴躍，彼此傾聽、鼓勵，成為彼此支持的溫暖力量。結業式當天學員們不吝分享對團體的喜愛，大家都感受到自身的成長與收穫，同時寫下給自己與其他學員的鼓勵，相約下期團體見！



▲透過趣味團康增加學員間的熟悉度，建立關係。



▲學會了彈力帶如何使用，病友在家也能簡易運動。



▲體適能課程結合心理團體，引導學員抒發內心的感受。



大專生互動 南區共遊趣

大專研習營 與病友交流

文/汪俐穎（醫療服務組資深諮詢師）

因罕病少見，故多數專業人員僅能從教科書習得疾病知識。本會今年於7月1～2日，招收40名醫學系學生，於罕見家園辦理兩天一夜大專研習課程，除讓醫學生們了解罕病臨床診斷的要點外，也期待能面對面和病友互動，打破對患者的傳統印象。

本會洪瑜黛副執行長開場介紹本會成立緣起、認識罕病，並帶學生們參觀家園各處。下午由彰化基督教醫院劉青山副院長、神經醫學部李佳儒醫師，輪番介紹成人神經肌肉罕見疾病知識。而新竹市輔具資源中心鍾宜芳物理治療師，帶學生們實際體驗操作輔具時可能面臨的困境及使用的適應問題。

第二天，李克翰諮商心理師，以幽默混合多種互動模式與學生交流，翻轉同理心的定義：同理心只發生在當下且全知的情況。心理師亦強調雙向溝通、開放思維和回饋的重要性。接著，夏柯－馬利－杜斯氏症（CMT）病友劉家輞先生分享自身生命經歷，真實的分享讓學生明白病友面臨的日常生活挑戰，最後學生們也紛紛回饋，原來罕病病友與自己並無不同。



▲大專研習營圓滿落幕，期待準醫師們未來能以人性關懷、開闊且平等的觀念服務罕見疾病。

南區大家庭 兩天一日遊

文/蔡詠韻（南部辦事處社工員）

為讓更多南區病友家庭認識罕見家園，南部辦事處特於7月9～10日舉辦兩日體驗之旅，邀請108位病友及家屬，一同前往竹苗及中彰地區！

在罕見家園將大夥分成兩組，參觀各硬體空間後，由職能治療師郝先潔、物理治療師戴國鈞帶領暖身運動，接著所有人分別體驗感覺統合及體適能等各項器材。而罕見職人黃馨慧老師帶大家動手玩園藝，也說明土壤如果發現馬陸，即代表有機，此時原本害怕小蟲的孩子都開始觀察起馬陸。另一位罕見職人陳玉玲老師，則結合家園在地特產，教導大家自製桂花皂及實用乳液。晚上於苗栗馥馨金鬱金香酒店舉辦晚會，除讓大夥享用美味餐點，也為7、8月壽星們準備慶生驚喜。

經過一夜的好眠，驅車來到味噌釀造文化館，在館方人員的解說下認識了味噌的起源、釀造方式及營養成分，接著重頭戲體驗古人釀造味噌囉！行程尾聲來到彰化卷木森活館，體驗組裝木作筆筒及認識木材，伴隨著檜木的優雅香氣，所有人意猶未盡的心情為這兩天一夜畫下完美句點。



▲在味噌釀造文化館製作手作味噌，是眾人難忘的體驗。