

開啓肌萎病友的另一扇窗

文/李榕峻（本會病患服務組社工員）

罕病病友服務的推展，並不像辦理一場成功的音樂會或旅遊活動，那樣地能夠快速累積眾人的目光與獲得感動。反而必須經歷諸多過程與環節，突破一些盤根錯節的難題，甚至還需要漫長的等待，才能開花結果。不過這樣的努力更顯珍貴與難得，這個單元就是希望透過個案服務的真實描述，讓更多人瞭解病友服務紮根與落實的重要……

沛靖自6歲即被診斷為肌肉萎縮症患者，8歲便開始依賴輪椅行動，因身體功能衰退、喪失，使得他國中畢業後便無法繼續升學，取而代之的是氣切管、呼吸器，成為沛靖生存的必要配備，四肢也因疾病急速惡化，漸失功能。現在33歲的沛靖，只剩眼球能自由轉動以及微弱的言語，也由於經常性的抽痰、換管，使他必須長年住在醫院中，他的世界也從外面的寬廣慢慢地縮小到只有狹小的病房，唯一能看到外面世界的，只剩下病房的一扇小窗。還好，他身旁總是有個體貼且將他照顧的無微不至的母親，有時甚至他都還沒開口，媽媽就知道他想要什麼需求。

幾次，本會的社工員至醫院探視沛靖與母親，發現沛靖因無法外出，只能透過病房中的小小電視機排解寂寞及苦悶的心情，他用微弱的氣音告訴我們他的興趣是看棒球，從職棒元年開始就燃起對棒球的熱情至今，他曾到過球場看過一次賽事，現在則礙於身體功能的限制，只能在電視前為喜愛的球隊加油，除此之外，他還有一個心願，希望能有機會透過電腦網路與外界溝通聯繫，認識更多的朋友。

由於沛靖僅剩頭部能有微小動作，要達成使用電腦的願望，的確是一項不小的挑戰。我們試著連結了臺北縣輔具中心，向他們表明沛靖的需求與目前的身體狀況。為了讓該中心的物理治療師實際了解病友的身體功能，在本會陪同下，亦進行多次



▲志工教導沛靖電腦使用方式。

訪視評估，讓沛靖實際試用各種輔具滑鼠，有用臉頰控制搖桿的滑鼠，也有透過下巴在嘴巴張合時按壓鍵鈕的滑鼠，琳琅滿目各種從未見識過的滑鼠，也讓大家對目前的輔具發展有更進一步的認識。同時，本會亦透過華碩電腦所捐贈的二手筆電（對長期臥床的沛靖來說，筆記型電腦會比桌上型電腦要方便許多），讓沛靖真正有了一台屬於自己的電腦。為了讓沛靖能充分運用這難得可以與外界溝通的利器，我們還商請本會資訊志工范先生，作為他的專屬電腦小老師。

確實，對習於操作電腦的我們來說，用滑鼠點擊想要開啓的檔案或網頁，是再簡單不過的事，但對使用特殊滑鼠的沛靖來說，他要點擊到想開啓的檔案，就必須耗費不少的時間，加上對電腦操作及特殊軟體還不熟悉。這時候相關的專業團隊人員的適時介入從旁協助，就顯得格外重要。再者又因為沛靖身體無法承受長時間學習，僅能藉由持續密集的短暫的教學，來逐步強化他的電腦操作能力與技巧。如今三個月過去了，沛靖很興奮地告訴我們，他不僅已學會打字、寄信，還開始學習寫部落格呢！相信不久之後，沛靖就能透過電腦網路學習各種資訊，溝通全世界，並讓大家能透過他個人部落格認識更多面向的他……。

罕見疾病原本就因病類特殊，加上每個患者的病程亦有所不同。使得各項服務都需要客製化，針對不同的需求，提供個別的服務。就像一個再簡單也不過的電腦滑鼠，為了讓沛靖能夠一圓電腦夢，從中需要的專業投入與資源連結，甚至後續的評估，都是一次次寶貴的經驗。



►沛靖正在試用、評估適合輔具。

迎向自由 歡喜馳騁

文/黃欣玲（本會病患服務組社工員）

阿正今年30歲，與『進行性肌肉骨化症』共處近30年的他，2歲時這個疾病開始悄悄地找上他，無預期出現在阿正的生命腳本裡。

多數的2歲孩子已經可以獨立行走、後退、跑步，活潑好動的阿正喜歡透過運動來探索環境，這樣會帶給他許多新的學習與刺激。但後來阿正卻不斷地莫名反覆發燒，走路也逐漸不穩，直到一次意外跌倒，頭撞到的部分變成硬塊，家人驚覺事態嚴重，便四處求醫甚至求神問卜，卻仍無法知道撞到的腫塊是如何產生。從此以後阿正只要遭受輕微碰撞，身上的腫塊也愈來愈多，幾經波折才確診罹患罕見疾病『進行性肌肉骨化症』。

進行性肌肉骨化症（FOP），俗稱珊瑚兒，一旦發病之後，患者就會像珊瑚一樣不斷分泌鈣質，只要輕微之碰撞就會導致肌肉骨骼逐漸硬化，而變得不良於行，最終會侵犯到全身而造成呼吸衰竭。對阿正一家人來說，這是一個陌生未知只能在醫學文獻找到的疾病，沒有人知道該如何治療。慢慢地，阿正上半身關節及背部開始鈣化，也因為太早發病，阿正的肢體逐漸變形。他在國小、國中階段還可以坐著上課，後期手腕關節及肢體變形愈趨嚴重導致已經完全無法坐在椅子上，之後阿正幾乎都是屈著身體站著上課、站著生活甚至站著睡覺。光想就不難體會他生活所遭受的困難與不便有多大。

基金會於去（97）年5月在台南成大遺傳中心舉辦了FOP國際交流活動，無意間看到阿正幾乎都是站著聆聽醫師的演講，也注意到他似乎是罹患此病患者中身體變形較為嚴重的病友。後來於6月在端午慰問的家庭訪視，基金會來到阿正家中，更發現他的房間沒有可休憩的床墊，僅有一張簡單的沙發椅，阿正告訴我們因身體變形無法躺臥，僅能倚靠單人沙發椅稍作休息，大部分的時間多是站著，

包括：長時期站著打線上遊戲，也因此導致下肢靜脈曲張嚴重，雙腳淤黑傷口復原地相當緩慢。

我們發現阿正不僅肢體變形行動不便，且長期雙腳久站無法正常休息，對身體亦是一大吃力的負荷，因而開始進行專業評估且同時協助阿正尋找合適的輔具，期待舒緩阿正久站的壓力，亦可改善長期行動不便的問題。但因考量阿正肢體變形，一般輔具恐無法適用，故本會立即連結桃園輔具中心共同研商，評估製作特製輪椅的可能性。

原本以為這是一項艱鉅任務，但在本會及輔具中心的通力合作下，歷經半年多的評估，終於今（98）年4月順利完成特製電動輪椅的製作。電輪運來的那一天，看到了阿正滿心期待的模樣，就彷彿孩子般殷切期盼聖誕老公公的降臨。當他坐上電輪的那一刻，他開心地笑說：『真爽！我的腳終於可以休息了！』，這一句話道出了阿正近30年罹病的折磨，終於此刻獲得舒緩，一旁的父親亦露出難得的笑容，不斷地跟復健師學習相關的操作技巧。也因為如此，阿正未來行動將更自由，讓他實踐了四處馳騁的梦想。更解決他長年無法平躺入睡的困擾。

本會服務病友的過程中，發現他們因疾病造成身心各系統功能退化或異常，也直接影響到日常生活的行動，此次協助病友結合專業團隊製作特殊輪椅，不僅減輕照顧者的負擔，也讓病友可自在、輕鬆、安全、且有尊嚴的參與生活。



▲阿正乘坐電輪。

近期病友活動 拉近你我距離

文/本刊

這裡整理了本會1至5月的部分活動實錄，不管是病友的山野體驗之旅、志工聯誼、甚至是心靈電影院與母親節的製作蛋糕體驗，都希望藉由更多的活動舉辦，拉近你我彼此間的距離，也透過分享交流打開各自封閉已久的心靈……

春天吶喊 屏東三地門山野之旅

2009年本會首次的病友體驗之旅，於3月21日正式在屏東三地門『原住民文化園區』熱烈展開。

病友首先抵達原住民文化園區的歌舞館，欣賞台灣地區14個原民族群歌舞表演，充滿神秘色彩的狩獵呼喚或是豐收舞慶，學員隨著節奏熱情鼓掌，節目結束後更爭相與演出者合影留念。

中午用完原住民風味餐後，學員到達三地門部落區，體驗泰雅族打陀螺、賽夏族搖臀鈴、紋面貼紙及吟唱山地歌謠等活動，只見個個學員臉上黥著擅於打獵的勇士圖騰或是代表很會織布的光榮女性圖騰，在部落裡隨著原住民朋友傳唱山歌。

接下來大家步行移動到DIY區域，一路上不僅呼吸到新鮮空氣，更經吊橋穿越隘寮溪河谷，在原住民阿嬤指導下，於樹下敲敲打打製作皮雕鑰匙圈，依自己的喜好選擇嵌入的圖騰並染上個人喜愛的顏色，每個人皆發揮創意揮汗製作專屬自己的皮雕鑰匙圈。

罕病病友因身體的不便難以外出，甯說前往無障礙環境不足的山野地區，此次經由基金會與志工們的協助，克服許多無障礙環境的不足，學員們也從歌舞文化的觀賞、原民食物的品嚐、原民習俗和藝術品的創作，深刻體驗了不同的生活樂趣。

三地門體驗賽夏族紋面貼紙。▶



罕見心靈電影院 溫馨上演

今年罕病心靈電影院，持續邀請文化大學戲劇學系黃惟馨老師，引領參與學員進入電影世界，透過電影描述的故事，探討不同的生命功課，對於價值觀、親情、生活等皆有更深的體會與學習。預計分兩期進行，每期討論相同的主題，共進行三個場次。第一期主題是：【彎路直路—生命旅程的蜿蜒風景】，以一段段旅程，展開一段段關係，來描繪出人生中的奇妙境遇。

第一場在3月22日，以1999年獲得印度國際電影節銀孔雀獎的名片【那人、那山、那狗】引領。片中描述：子承父業的鄉郵員背起父親的郵包，因病退休的父親放心不下，帶著形影不離的愛犬，一起走進山裏，踏上最後一次的鄉郵之路。全片風景秀麗，父子兩人在旅程行進之中，由陌生到漸漸熟悉，父親把自己的價值觀，潛移默化到兒子的心裡。最後兒子接下父親傳承下來的郵包，開始另一段奉獻的人生旅程。

電影中並沒有刻意安排高潮起伏的劇情，就是一趟單純的旅程，卻讓所有參與學員頻頻拭淚，每一個場景都可能不知不覺地觸動彼此內心深層的感動。劇中情節不由得讓學員聯想到身為照顧者或病友的感受，就像主角一樣，為了家人及工作，默默付出辛勞，不求回報。是「愛」的力量讓一切都變得很珍貴有價值，就是這一股無形的支持力量，讓罕病家庭的旅途變成甜蜜的負荷。



▲三地門敲打自己的皮雕創作。

甜在母心 幸福蛋糕溫情體驗

對罕病母親而言，她們付出無盡地愛及心力，細微呵護心肝寶貝的無私情操令人感佩。因此，本會特地選於母親節前夕，與陳安儀女士的「媽媽PLAY」烘焙坊合作邀請病友及媽媽們一同體驗手作蛋糕的樂趣，以親手做的愛心提早慶祝母親節快樂！

「好期待做蛋糕喲！」病友們抵達烘焙坊時，其雀躍之情表露無遺。本次參與活動共計有20名病友與家屬參加，現場並有3位老師協助，一步一步從認識材料、秤重、篩麵粉等基本步驟一一教起。面對第一次的做蛋糕體驗，大家皆全神貫注聆聽老師們的詳細解說，「我知道，這是砂糖！」、「我知道，這是牛奶！」大家爭相踴躍回應老師所提出的訊息，並學習認識每一種器具和功能。

當天除了手作蛋糕外，還提供花材讓小朋友們為媽媽量身製作屬於她們的小花束，獻給自己心愛的母親。活動結束後，媽媽們紛紛感性表示：「從沒想過孩子們會動手做禮物送給我們，今天不僅能吃到他們親手做的蛋糕，還收到他們精心手插的花束！有說不出的欣慰和感動…」。



蛋糕烘焙坊。▲▶



▲▼志工聯誼。



春暖花開 志工互動聯誼

志工是本會會務推動的重要助手，無論是平日庶務協助、活動支援，或是病友陪伴與關懷，總是能看見他們穿梭的身影。因為志工服務性質不同，較少有機會彼此交流。因此我們特別在春暖花開時節，分別在4月8日及4月12日舉辦兩梯次的志工聯誼活動，讓志工們可以藉由陽明山的花香與暖陽紓解平日服務的辛勞，更重要的是還能透過服務經驗的交流，互相學習。

不管是百花齊放的陽明山，欣賞海芋盛開的竹子湖；或是透過休閒農場的烤肉活動，進行資深志工的心情分享，與交流大夥在服務病友過程中的經驗，都讓彼此的距離拉近了不少，也更確認服務的方向與目標。

每一位志工對本會而言都非常珍貴，他們付出無私的愛，陪伴病友們走過生命中的困苦時刻。即便只是一個簡單的小動作、一句溫暖的問候，都足以豐富病友的生命。我們期待志工夥伴們繼續與我們同行，更歡迎新志工一起加入。如果你也對服務罕病有滿腹熱忱，也歡迎您加入我們的行列。志工報名專線：本會研究企劃組（分機121-124）

春夏好時光 螢火蟲來相聚

文/本刊
CMT醫療聯誼活動

目前本會所服務的罕見疾病多達204種，除了不斷持續針對個別病類及個案提供個別化服務外，如何藉由病友團體的聯誼互動，來強化彼此的經驗交流，進而達到團體治療的效果，亦是我們努力追求的目標……

初春饗宴 PPH病友聯誼

今年特別將主題著重在病友的自我照顧。並邀請台大醫院胸腔外科李元麒教授與徐紹勛醫師與會，為病友們解答疾病的疑難雜症。活動開始，由台大醫院胸腔外科部移植協調護理師賴玉玫，與病友分享該症治療及新型藥物，並提醒病友們日常的飲食原則，和生活作息的注意事項。使大家更加瞭解日常生活的自我照顧。

原發性肺動脈高壓的病友，礙於心血管的病變，以及呼吸困難的症狀，所以經常對於如何運動感到困惑，也不得要領。台大醫院復健部物理治療師蕭淑芳，就和病友們分享了居家簡易運動的小技巧。透過治療師的講解及實地操作演練，病友都能學習到實用的日常運動秘訣，對於病友的日常保健都有相當實惠及受用的收穫。

下午則由新竹國軍醫院精神科的臨床心理師張宇岱，和病友分享情緒管理的方法。透過一張張心理師個人的旅行生活照，輔以生動活潑的講演方式，帶領著與會的病友們進入輕鬆而愉快的氛圍中。有時播放輕音樂引導病友們放鬆，有時又利用幽默詼諧的短片抒解病友們的壓力。經過心理師的帶領，病友們都經歷了一個在輕鬆中又能學習照顧情緒的午後時光。

活力滿點 小小人兒親職座談

此次講座活動共計27個家庭、94位病友及家屬



▲PPH年度聚會活動。

從各地前來參與，特別的是有13個新成員加入，且以5歲以下的小病友居多，大夥更是藉此機會向其家庭取經、彼此打氣。

上午活動由擁有豐富的親職教養團體帶領經驗的蔡慧玲諮商心理師揭開序幕，她認為唯有先調整自身心態才能進一步討論教養態度，而教養態度更是取決於父母本身的期待，並教導大家如何改變不合理的信念與期待。下午台中教育大學特教系王麗卿講師，則是詳盡介紹注意力缺失相關檢測方式與後續的改善策略，並針對如何與學校老師進行溝通給予相當多的寶貴建議。

至於小朋友們則在「領袖行動152」志工哥哥姐姐的帶領下，於戶外廣場展開活潑有趣的團康活動，並於下午DIY葉拓衣服，度過一個歡樂難忘的假日午後。

「銅」心齊力 威爾森營養諮詢

此一活動特別邀約具有豐富經驗的臺大醫院營養部林京美營養師，提供威爾森患者兼顧熱量充足和低銅含量的飲食方式，並給予病友更多的營養諮詢。

大小牽小手~2009小小人兒親職教育座談會

主辦單位：財團法人罕見疾病基金會

兒病友

協辦單位：東海大學

工作

領袖行動

由於『銅』是製造細胞與組織的主要成分之一，可促進免疫、凝血與心血管系統的運作，但避免高銅飲食又是威爾森患者的終生功課，因此營養師建議除了需要瞭解食物的銅含量，病友們也應養成不超量且均衡的飲食習慣，並定期就醫追蹤、視個別需求設計不同的飲食計畫，建立閱讀食品成分標示的習慣也是極為重要的。

為了能嘉惠更多的威爾森病友，本次活動也討論成立協會的相關準備，期待能更進一步促進交流、凝聚共識。

中成員們亦希望能盡早組成聯誼會，讓彼此的聯繫交流能因此更加緊密持續。

ALD與NPC聯誼 不落跑老爸響應

腎上腺腦白質失養症（ALD）與尼曼匹克症（NPC）由於病友人數較少，索性兩會就合併共同辦聯誼活動，又因為兩位會長同時也是「罕病不落跑老爸」的成員，因此5月16日在社子花市的活動當天，也來了其他老爸成員一同炒熱場子。本會特別邀請到薛鴻基復健師傳授一些簡單的復健技巧，只見大家認真學習老師的每一個動作，並隨即幫一旁孩子進行復健按摩，場面溫馨感人。

除了照護經驗的分享交流外，ALD會長鄭爸爸更是秀出壓箱絕活—捏麵人傳統技藝，傳授大家最夯的團團圓圓，只見大家興致高昂，細心地捏塑手中得意的作品，更讓整個活動在和樂歡笑的氣氛中結束。大家並相約明年要移師中南部來一趟深度之旅。



▲威爾森營養諮詢活動。

四月初夏 CMT醫療聯誼

有鑑於CMT疾病雖不會影響到正常壽命及智力，但會因為行動上些許的不便，讓許多正值擇偶時期的青壯年病友，或還想再孕育新生命的家庭，因為擔心疾病的遺傳而怯步。本次活動特別邀請台北榮民總醫院神經科李宜中醫師，向大家說明如何避免服用到危險藥物。

另外，還邀請台北榮民總醫院神經科林恭平醫師、高雄醫大附設醫院神經科郭育呈醫師、台中榮民總醫院神經科廖翊筑醫師前來參與會議，希望能藉由醫師們專業的說明以解決更多病友的疑問。會

▶老師認真傳授復健技巧。



◀鄭爸捏麵人。



近期福利訊息 一次彙整給你

文/郭惠瑜（本會研究企劃組專員）

罕病家庭的需求涵蓋層面廣泛，從醫療協助、經濟補助，至心靈層次等，都需要持續關注。此一單元所介紹近期幾個福利措施的推展，包括保障兒童醫療權益的「台北縣兒童醫療補助」、解決病童遠距就醫問題的「麥當勞兒童之家」，以及剛修法將單親父親納入扶助範疇的「特殊境遇家庭扶助條例」等，都是跟罕病家庭有關連的，希望將這樣的好康訊息報你知！

特殊境遇家庭扶助條例

一般而言，女性總被賦予照顧者的角色，針對處境艱難的女性，內政部於95年制定「特殊境遇婦女生活扶助條例」，針對處於生活困境的婦女提供緊急協助，如遭受家庭暴力之婦女、獨立撫養子女的單親母親等。此法本意雖美，卻忽視同樣處於單親的弱勢男性。以台北市為例，男性單親家庭的比例約占1/3，男性往往礙於社會角色的框架，面對困境時不易主動求助，成為一群更邊緣的「無聲弱勢者」。再者，隨著家庭型態轉變，由祖父母隔代教養孫子女的情況也成為一個新興的照顧議題。這樣的情況，也出現在我們罕見疾病的家庭中。

為回應社會需求，內政部於98年1月23日將「特殊境遇婦女扶助條例」修訂為「特殊境遇家庭扶助條例」，並於3月1日正式實施。扶助對象由婦女擴展至單親父親，以及由祖父母照顧孫子女的隔代教養家庭。其中所謂特殊境遇家庭指家庭總收入按全家人口平均分配，每人每月未超過中央主管機關公告之一定金額，並且有下列狀況者：

1. 65歲以下配偶死亡，或失蹤未尋獲達6個月以上。
2. 因配偶惡意遺棄與虐待，判決離婚確定或完成協議離婚登記。
3. 家庭暴力受害者。

4. 未婚懷孕子女，懷孕3個月以上至分娩2個月內。
5. 因離婚、喪偶、未婚生子，獨立扶養18歲以下子女，或獨立撫養18歲以下父母無力撫養之孫子女，其無工作能力，或雖有工作能力卻遭遇重大傷病或照顧6歲以下子女致無法工作者。
6. 配偶處1年以上徒刑或受拘束人身自由保安處份達1年以上者，且執行中。
7. 其他經直轄市、縣市政府評估3個月發生重大變故導致生活、經濟困難者，且重大變故非因個人責任、債務、非自願性失業等事由。

補助項目包括緊急生活扶助、子女生活津貼、兒童托育津貼、兒童優先進入公立托教機構、子女教育補助、傷病醫療補助、法律訴訟補助等。對於罕見疾病的家庭而言，父親經常是家中的主要經濟支柱，亦需要負擔病童的照顧責任，若為單親父親的壓力將更為沉重。有此需求的病友與家屬們，可向各地公所或社會局（處）提出申請。

臺北縣兒童醫療補助試辦方案

對於育有罕病兒童的家庭而言，通常醫療資源使用較一般家庭沉重許多。即便享有健保給付，長期累積的龐大醫療費用仍壓迫病家無法負荷，更遑論那些無法納入健保的家庭。台北縣政府於98年試辦「台北縣兒童醫療補助計畫」，透過減輕弱勢家庭的兒童醫療負擔，讓病童能夠享有適切的健康照護。

1. 實施日期：98年初至98年12月底，為期1年。
2. 補助對象：以台北縣的弱勢兒童為優先，包括
 - (1) 設籍台北縣0-6歲兒童，經社會局核定為低收入戶者。
 - (2) 設籍台北縣0-12歲兒童符合行政院衛生署公告之罕見疾病患者或經中央健康保險局核定為重大傷病者。
3. 補助範疇：考量醫療資源分布與實際就醫需求，



本案亦與台北市台大醫院、台北市立聯合醫院、馬偕醫院、國泰醫院、市立關渡醫院、台北醫學大學附設醫院、榮總與萬芳醫院等醫院簽訂合約，台北縣民衆至以上特約醫院就醫亦可申請醫療補助。

4. 補助項目及費用支付標準：

◎符合補助條件且有參加全民健保者，補助費用如下：

(1) 掛號費：門診補助掛號費100元爲上限，急診掛號費200元爲上限，核實補助。

(2) 健保部分負擔：門診、急診、住院之全民健保部分負擔費用依全民健康保險法規定。

(3) 住院醫療費用自付額：每人每日1,000元爲上限，全年15,000元爲上限，核實補助。

◎符合補助條件但未參加全民健保者，補助費用如下：

(1) 掛號費：門診補助掛號費100元爲上限，急診補助掛號費200元爲上限，核實補助。

(2) 依就診院所層級定額補助門、急診之醫療費用，如實際發生費用低於表列金額者則核實補助。(參考表一)

(3) 住院醫療費用補助每人每日1,000元爲上限，全年15,000元爲上限，核實補助。

本會欣見臺北縣兒童醫療補助的實施，然該政策目前仍屬爲期一年之試辦計畫，由於罕病兒童的醫療需求爲長期且就醫頻率高，本會持續與主管機

關溝通，務必讓此一政策得以延續，以確保弱勢病童們的醫療權益。

麥當勞叔叔兒童之家

長期以來，台灣的醫療資源分布不均，許多罕病病友所需的醫療資源多爲教學醫院規模始能提供，而這些醫院往往座落於大城市中。病友從出現症狀、檢查、到病因確診、治療，需歷經長時間的醫療期程，這些長期往返的交通費用、舟車勞頓的疲累以及過程中的風險，都讓罕病家庭備受煎熬。

因爲看見重病兒童家庭的需求，麥當勞叔叔之家兒童慈善基金會設立了「麥當勞兒童親子套房」與「麥當勞叔叔兒童之家」，提供偏遠地區的重症兒童一個隱密且只屬於家人的空間，讓家屬在暫時的安頓下放鬆心情，得以全心的對抗病魔。

「麥當勞叔叔親子套房」設立於醫院內部，對於正在接受治療的弱勢兒童來說，就像一個「在醫院裡的家」。目前全省共有3個據點，包括台北和信醫院、台中榮民總醫院以及南投基督教醫院，總計有7間套房，每年可提供超過2,500個住房機會。

「麥當勞叔叔兒童之家」則於2007年4月在台北內湖成立，主要幫助遠距就醫的弱勢病童與家屬們暫時居住，就像一個「出門在外的家」。提供8個房間，每一間可容納3至4人，內部提供盥洗、廚房以及兒童遊戲區等設備。



就診類別 院所層級	西醫門診	牙醫門診	中醫門診	急診
醫學中心	360 元	50 元	50 元	450 元
區域醫院	240 元	50 元	50 元	300 元
地區醫院	80 元	50 元	50 元	150 元
診所	50 元	50 元	50 元	150 元

表一、醫院層級與補助金額一覽表

罕病病友團體聯合督導方案

文/洪郁翎（本會病患服務組組長）

本會病友服務方案因應不同需求型態，持續發展推陳出新。本次單元將針對各項不同服務方案，向各界說明方案當初設計的初衷與細部規劃，讓社會大眾更加瞭解本會是如何推展罕見疾病服務。

罕見疾病因種類眾多，且各病類病患與其家庭需求之個別差異性極大，醫療、教育、社會福利…等需求亦不一而足，本會在進行直接服務的同時，看到單一病類病友家庭間藉由聚會而相互交流所得到的支持效果顯著，且並不小於醫護人員、社工等專業人員一對一的服務。故本會近年來積極運作罕病單一病類病友團體的育成工作，協助他們組織病友團體，透過自助而後助人，並彼此分享經驗達到相互交流之目的。

但在協助組織病友團體之後，發現許多病友團體在直接服務業務擴張迅速，以及個案量與日俱增，但礙於協會維持不易加上經費有限，多僅能設置1至2名社工從事直接服務工作，無法額外增聘督導進行社工之知能的成長，因此常也直接或間接造成社工缺乏專業支持導致離職率高、個案工作面臨瓶頸而裹足不前等問題產生。

有鑑於目前罕見疾病相關病友團體，大部分未有專職督導之編制，使得病友服務之推動上產生些許的阻礙。為彌補此項缺憾，並提升工作人員之素質，本會於今年度在中華社會福利聯合勸募協會的專案補助下，推出「罕見疾病相關團體聯合督導計畫」，希望藉由外聘專業督導與各病友協會之社工員進行一對一的個別督導，並搭配定期之個案研討、團體督導以及社工研習活動，將督導的力量發揮至最大，提昇專業人員處理個案問題之能力，達到專業夥伴間彼此交流，建立工作上合作默契、資源連結、集思廣益，並有效處

理各病類病患及家庭問題。同時有效彙整各種病類個案問題，以共同尋求解決病患問題之計劃方向。讓罕病病友團體之社工專業人員除了在專業上有所成長外，並能讓直接服務運作更為穩定，進而提升罕病社群整體服務品質。

目前，本會已分別於2月及4月舉辦為期3天之「社工研習活動」，特別邀請東海大學社會工作系徐孟愷老師帶領大家學習「家庭工作與會談的技巧」，並於2月底在北中南各區同時展開各病友團體社工之「個別督導」，共有8個單位28位人員參與其中，由於許多團體對於督導的注入非常期待，雖僅進行2個多月時間，但參與的社工皆表示對其專業成長多有收穫，更期盼本會能夠持續該項計畫，讓每一位工作人員都能夠透過督導制度協助病友團體之專業人員素質得以提升，進而落實社會工作方法，以解決及滿足被服務者之問題與需求。



▲蔡莉莉社工師講授
替代性創傷。



►徐孟愷社工督導帶
領大家學習會談技巧。

本會與彰基醫院開創國內罕病 確診服務

文/林雅玲（本會醫療服務組組長）

罕見疾病由於其稀少性與特殊性，早期許多疾病的診斷檢驗並無法在國內進行，於是在罕病法的保障下，政府委託本會協助將這些檢體送至國外專責的實驗室進行檢驗。近年來，國內相關醫療檢驗技術已大幅提高，於是本會希望以跨醫院的中立角色搭起溝通平台，早日促成國內檢驗機制健全發展，而與彰基防治中心的專案合作便是一個好的開始。

罕見疾病基金會自成立以來，即不斷地進行罕見疾病的宣導及教育工作，並透過立法的推動，協助罕病病患獲得更多的權益保障，使他們在身心及經濟上得到適當的紓解。同時，本會向來亦相當重視罕見疾病的預防工作，落實罕病防治將可減緩罕病家庭悲劇的再發生。因此近幾年我們極力進行「及早發現、及早治療」的各項罕病防治方案，如：原住民二代新生兒篩檢補助、罕見疾病國際代行檢驗、罕病生育關懷服務等，希望將「早期發現及治療」的口號，化為實際行動以減輕病患家庭與政府的負擔。



▲行政院薛承泰政務委員(中)見證彰基與本會簽署合作。

罕見疾病由於病類特殊複雜，疾病確診準確性更是影響後續的醫療照顧。本會自2001年起，在行政院衛生署國民健康局專案委託下，協助國內無法進行確認診斷的疑似罕病檢體送至世界各國專責實驗機構進行檢驗。8年來成功幫助312件國際代驗的案例，本會更投入約315萬元於相關經費補助上。

今年考量國內之罕病相關檢驗技術及品質水準，幾年來已大幅精進提升，部分罕見疾病確診已無須再送至國外醫療單位檢驗，在國內進行檢驗確診將可以節省大量的人力時間與經費成本。

於是本會開始積極規劃一連串罕病國內檢驗服務流程，並於3月21日在財團法人彰化基督教醫院之罕病防治中心開幕同時，在行政院政務委員薛承泰教授見證下，由本會曾敏傑副董事長及彰化基督教醫院孫茂盛副院長共同簽訂合作備忘錄，自即日起至98年12月31日止，彰化基督教醫院之罕病防治中心將提供5個疾病病類7項檢驗項目【囊狀纖維化（CFTR 基因）、柯凱因氏症候群（CSA基因、CSB基因）、Beckwith Wiedemann氏症候群（H19基因、LIT1基因）、色素失調症（NEMO基因）、尼曼匹克症C型（NPC1基因）】的服務，而本會將率先補助每項檢驗項目50%的檢驗費，病患只須自付50%的檢驗費用，此舉不但成功跨出國內檢驗服務的第一步，更大大減輕病患的經濟負擔與疑慮。

未來，本會除持續與國內各醫學中心或檢驗單位簽訂專案合作計畫，並將督促政府盡早針對國內檢驗有更具體完整的政策規劃。

- ◎檢驗費用或同意書等事項請洽本會醫療服務組（分機151）林雅玲組長
- ◎檢體運送、檢體類型及病患自付額匯款等事項，請洽財團法人彰化基督教醫院，聯絡電話 04-7238595 轉7244 李小姐；
- ◎檢體收件地址：500彰化市中華路176號三樓
傳真：04-7249847

本會新增龐貝氏症篩檢補助

文/林雅玲（本會醫療服務組組長）

基金會成立的宗旨之一，在於罕見疾病的防治與宣導，而隨著社會變遷與經濟的發展，世界各國出生率逐年的下降，根據內政部統計，97年台灣的嬰兒出生人口首次跌破20萬，在出生人口呈現緩慢減少的現在，相信每個新生的寶寶都在父母的引頸期盼下誕生。本會近幾年亦發現出生率下降的趨勢，因此，為了讓每一個新生兒在誕生時能獲得更完善的保護，我們擴展了罕見疾病防治的範圍，從已罹病的罕病家庭至潛在可能罹病的家庭都是本會宣導防治的對象，而新生兒篩檢的宣導與補助便是此一先驅。在經過本會6年多極力推動下，95年7月1日起，行政院衛生署擴大新生兒篩檢補助的項目與對象，本會亦持續針對弱勢族群進行篩檢費用的補助，在這段歷程中，「早期發現及治療」已不再是口號，已化為實際行動並實際證明罕見疾病在適時的治療後，確實可以減低疾病對於患者的身心靈傷害，因此，我們堅信新生兒篩檢將是捍衛健康的重要防線。



在眾多先天代謝異常疾病中，肝醣儲積症第二型的龐貝氏症由於患者體內缺乏酸性 α -葡萄糖苷酶的酵素，導致進入溶小體的肝醣無法被分解而持續堆積，進而影響到細胞的功能，導致器官系統

受損，該疾病分為嬰兒型及晚發型兩型，其中嬰兒型若在發病6個月內未及時獲得治療，將會導致患者於1歲以內呼吸或心臟衰竭。過去罹患此疾病的患者，因無有效的治療方式，所以只能採取消極性的支持性療法，但，自2005年治療龐貝氏症的酵素替代治療藥物問世，該藥物列為國內公告罕見疾病用藥並獲得健保給付後，對於龐貝氏症的病友及其家屬而言，無疑是曙光乍現。而隨著治療藥物的上市，台大醫院基因醫學部亦於同年10月起，著手進行龐貝氏症新生兒篩檢，期透過新生兒篩檢，以達到早期發現早期治療的目的，並減緩疾病的傷害與延長患者的生命。2008年該篩檢技術轉移至台北病理中心及財團法人衛生保健基金會兩家篩檢中心，2009年起龐貝氏症的新生兒篩檢率預估將大幅提昇。

本會本著盼能嘉惠更多弱勢家庭及擴展罕病防治範圍的精神，今年2月起，將與國內三家篩檢中心（臺大醫院新生兒篩檢中心、醫療財團法人病理發展基金會台北病理中心、財團法人衛生保健基金會）持續合作，並將龐貝氏症新增為本會新生兒篩檢補助項目，並擴大補助對象，除原先已補助之原住民新生兒（每案補助篩檢費500元）外，持有低收入戶證明家庭之新生兒（扣除行政院衛生署的補助後，每案補助篩檢費150元）亦可獲得龐貝氏症新生兒篩檢的補助，期望藉此使得原住民、低收入戶之新生兒從其出生的那一刻起，即可獲得適當的照護與關懷。針對上述補助如有任何疑問，請洽本會醫療服務組（分機155）。



天使症候群治療新知分享

9th Canadian Angelman Syndrome Society

國際醫學暨親子聯誼研討會實錄

文/朱聯飛、余佩琪(天使症候群病友家長)

「天使症候群國際醫學暨親子聯誼研討會」於97年7月23至26日於加拿大溫哥華舉行，本次台灣天使症候群(AS)聯誼會在罕見疾病基金會的部分經費補助下，終於有機會參與國際大會。研討會大約有40個家庭參加，70%來自加拿大當地，30%來自美國及其他國家，研討會中，許多醫師、科學家分享了對於AS最新治療與教育的相關研究，此研討會也強調參加者間的互動與連結，並有許多親子同樂的活動可參與。此次探討的議題眾多，包含疾病的基因介紹、癲癇及認知方面的療育等，而由於多半的天使症候群孩子都有睡眠障礙的困擾，本文將摘錄部分由Dr. Jim Jan所分享的睡眠障礙治療新知，盼能對國內AS家庭有所助益。

睡眠障礙與褪黑激素

約有 80% 的天使症候群孩子都有睡眠障礙的困擾，他們不易入睡、睡得很淺、容易清醒及早起，睡眠的問題除了導致學習與記憶力較差，也會影響行為、健康及未來的發展，同時對照顧者而言更是一個沈重的負擔。天使症候群中最常見的睡眠障礙是「晝夜節律性睡眠疾患」(Circadian Rhythm Sleep Disorder，以下簡稱 CRSD)，主要是因為大腦無法分泌足夠的褪黑激素，此物質又叫聚黑激素，它是腦部「松果體」所分泌的激素，它的含量高低會隨每天的時間變化而改變，是維持人體生理時鐘的動力。在正常情況下，夜晚11點到凌晨兩點為分泌最旺盛的時段，人們會因此有睡意，而褪黑激素的產生及分泌受兩種因素影響：

1. 光暗：光線經過視網膜神經細胞再傳至下視丘，再經交感神經而傳至松果體，抑制褪黑激素的分泌。反之，黑暗則可促使褪黑激素的分泌。

2. 晝夜韻律：下視丘內之一些細胞有如「生物時鐘」般使松果體之褪黑激素分泌出現晝夜韻律之差異，一般晚上入睡後其血中濃度為白天的6倍。

由於褪黑激素與睡眠狀況息息相關，因此目前在美加地區，醫生多半會建議CRSD 患者使用褪黑激素，它不像安眠藥有藥物依賴的副作用，且價格較低廉，不需醫師處方籤即可在一般的藥局購買得到。而在Dr. Jim Jan的研究指出，絕大部分AS病人在使用褪黑激素後，睡眠品質都有明顯的改善。

褪黑激素的購買與使用

一般褪黑激素分為快速釋放型及長效(Timed release)型，前者可以用來解決不易入睡的問題，後者的藥效可持續約6小時，如果是睡得淺、容易清醒，則建議使用長效型。長效型在服用時不可咬碎，藥效才能持續，否則就會變成快速釋放型。

由於褪黑激素會受到光線及晝夜的影響，在白天使用並不會有顯著的作用，故建議在睡前30分鐘至1小時使用，每個人所需的劑量不同，並非劑量愈多愈有效，醫生建議由 2mg 開始嘗試，並觀察睡眠狀況有無改善，嘗試幾天之後，若無改善再增加 1mg，最多不要超過 8mg 的用量。可持續服用，若睡眠的品質已有改善，也可視狀況停止服用並持續觀察睡眠的狀況。

儘管天使症候群在台灣的患者人數很少，但此次能透過國際研討會認識來自世界各地的家庭，了解到有許多專家皆致力於此疾病的相關研究，為我們帶來莫大的鼓舞，期盼在國內的AS家庭也能常常彼此交流，在教養孩子的路上攜手並進。



語言發展基礎 口腔功能與餵食訓練

文/楊修媚（本會約聘語言治療師）

本會以病友及家屬的需求為出發點，陸續開辦多項罕病服務方案，例如：到宅關懷服務、心理衛生服務等，在多位專業老師的共同合作下，在復健服務、輔導服務或教育推展上，逐漸發展出專屬於罕見疾病的照顧模式。為讓這樣寶貴的經驗跟更多人分享交流，本單元即邀請專家們分享他們在服務過程中的專業建議與寶貴經驗，藉此讓更多需要的家屬及病友們學習參考。

「不行，不行！媽媽的湯匙不能咬咬呦！弟弟嘴巴打開、打開！」、「唉呀，小寶貝你吃的飯飯怎麼又用舌頭吐出來了？」、「乖乖！媽媽幫你刷牙，不要哭啦！」、「弟弟，口水要吞吞！嘴巴閉閉，不然就不帥了」……，看著爸爸、媽媽們一邊拿著寶貝的玩具手足舞蹈吸引他們的注意，一邊溫情喊話，只為了讓小心肝們配合演出做出正確的口腔、進食動作。

罕見疾病由於疾病關係，造成部分孩子發展遲緩進而影響口腔功能或進食功能，例如小胖威利症候群、威廉斯氏症、染色體異常、部分代謝異常疾病及肌肉神經病變等，為了讓罕見疾病孩子順利學習進食技巧同時奠定語言發展的基礎，以下就筆者的服務經驗分享如何進行罕見疾病孩童口腔與餵食訓練。

（一）正確進食訓練

小寶貝們自呱呱墜地後最重要的學習莫過於「吃、睡、玩」，而提供一個人生命的延續也以吃為首要，所以我們的爸爸媽媽們，花了很多時間照

料小朋友的進食，但正確的進食究竟是如何呢？首先，食物須在口腔內進行咀嚼動作，再將食物經由食道吞入胃中進行消化獲得營養；倘若幼兒無法擁有正確的進食動作習慣，除了降低自身營養的攝取外，相對的也影響了幼兒的口腔動作功能發展、及說話時語音的清晰度表現，臨床上可見口腔動作功能不好的小朋友，不論是在進食或話語清晰度上，都可見到某種程度的遲緩。

一般副食品的食用於出生後6個月時開始進行訓練，而幼兒在7個月大時，其吸吮吞嚥反射即開始分化，此時可訓練嘴巴能力，如在協助下令幼兒含棒棒糖，吹熱湯、吹紙片、泡泡水、乒乓球或笛子、哨子等動作，增加唇、頰部的動作、力量；倘若孩子會將湯匙不斷咬住，阻礙餵食動作進行，則先用手控制幼兒下巴，令其嘴巴打開，並配合軟膠材質的湯匙，將食物放至口腔前端再餵食，但應避免湯匙太伸入口中而誘發「咬」的反射；如果孩子常常在食物進入口中即出現嘔吐反應，那麼盡量不要把湯匙伸入嘴巴太深處，把食物放在湯匙前端餵食即可。



▲楊修媚老師分享個人經驗。

▼協助病童認知訓練。



(二) 減敏感訓練

有些幼兒口腔內的感覺太過敏感，所以會出現不喜歡刷牙、不喜歡吃東西、挑食的現象，我們要針對這種狀況做減敏感訓練，首先須從比較不敏感的地方給予減敏感刺激介入，可配合輕柔音樂，利用指腹按摩臉頰、輕壓雙唇，等到口腔外的感覺正常化之後，再進行口內按摩；口腔內的訓練可以先用手指按摩牙齦，待接受後再選用紗布沾水按摩、指套型乳牙刷牙，倘若以上工具寶寶都可接受，那你與寶寶將可擁有快樂的晨間接觸了！

(三) 口腔運動訓練

進食時，如果看到幼兒嘴巴上下動了幾下，又將食物推出口外，則多半是寶貝們的下巴動作、舌頭側移動作不正確所導致，所以餵食時要盡量將食物從側面進入放置在臼齒上，或使用外包軟膠套的鐵湯匙輕壓舌面，再將食物向下向內推入口中，配合較具韌性的食物食用，或要求咀嚼次數增加，藉

此提高個案咀嚼動作的練習。至於舌頭側送動作訓練，可以引導寶寶將舌頭頂兩側臉頰至凸起、把具黏性的食物放在臼齒上讓孩子舔食，加強舌頭的側移能力。另外，可將食物置於唇部四週，或直接塗抹於左右嘴角、唇上下，以舌舔食食物，增加舌的靈活度及力量。生活中，若見到幼兒流口水情形，可配合臉頰按摩動作，增加雙唇閉合力量，提供鴨嘴杯、斜口杯、不同長度吸管、不同黏稠度食物吸入食用，令寶貝練習唇部吸及閉合的動作。

罕見疾病的寶貝在口腔與語言的訓練，可能需要較漫長的學習，建議家長除了接受專業機構或老師的教導外，也別忽略日常生活的各項活動訓練，在飲食中提供多變化的食材及輕鬆進食環境，可增加口腔動作技巧的發展練習，讓寶貝們在擁有良好的口腔功能及進食技巧運用下享用美食，也為說話表達的語音清晰度奠定良好基礎。為使寶貝們趕上發展進度，家長們一定要加油喔！



▲至病友家中指導口腔運動訓練。