



# 2008 因為有你 愛不罕見 溫馨登場

文／本刊訊

爲加強社會大眾對罕見疾病的認識與瞭解，本會自去年起開始邀請社會各界的知名人士，擔任本會年度代言人，藉由他們的現身說法，呼籲大家一同來關心罕見疾病的朋友們，也藉此增加罕見疾病的社會能見度。去年由最佳偶像——孫燕姿小姐擔綱，透過公益短片及平面廣告的接連曝光，使年輕人也能感受到關懷弱勢其實也可以從他們自身做起！

今年在母親節前夕，本會力邀剛升格爲新手媽媽——蔡依珊女士，義務擔任2008年度代言人的角色，並把她寶貴的螢幕初體驗獻給罕見疾病的朋友們。蔡依珊女士跟泡泡龍病友劉佩菁、媽媽林錦貴一同拍攝2008「因為有你 愛不罕見」公益短片。廣告中，佩菁用她變形的雙手，彈出優美的樂曲，也帶出蔡依珊女士關懷罕病兒的用心，更重要的是希望結合母親節這樣對罕病照顧者重要的紀念日，向所有的罕病媽媽致敬！

蔡依珊女士除了義務擔任本會年度代言人外，

►剛升格為新手媽媽的蔡依珊女士，義務擔任2008年度代言人。



關於本次廣告的拍攝團隊，亦由連勝文伉儷的好友們不收分文，熱情相助。他們無私的奉獻，正如廣告精神：「因為有你 愛不罕見」的最佳寫照。而本次公益廣告亦在ING安泰人壽等愛心企業的支持下，陸續在電視、網站、捷運、公車及雜誌曝光，也邀請您同時上網（59.124.212.40）留言為罕病媽媽們加油，或是將這個活動串連到您的部落格當中，讓更多人一起響應喔！



▲2008年罕見疾病公益廣告記者會，  
大家一同為罕病加油。



## 焦點話題 Focus

# 從根本做起

## 罕見疾病防治網絡全面啓動

文／陳冠如（本會副執行長）

**本**會自創立以來，除協助罕見疾病患者獲得適當的醫療照顧及相關需求滿足外，更期望能將罕病防治的概念推展給社會大眾，使罕病的發生機率降到最低，進而增進全民健康。然而罕見疾病因其種類繁多、成因複雜、遺傳模式不一，部分疾病尚無法瞭解致病機轉，且各病症的治療方式也因特性不同而彼此差異甚大，以致於防治工作相較於其他常見疾病更為困難。有鑑於此，本會參考公共衛生模式以「三段五級」預防觀點進行「罕見疾病防治網絡」的建置工作。

第一階段罕病防治（Primary Prevention），將是以衛生教育與健康促進為原則，目標在提升社會大眾對罕見疾病的正確認識，從而重視自身家族的健康；此外期盼能加強醫護及相關專業人員對罕見疾病的知能，以提供病患及時照顧；最終達到落實罕見疾病病家遺傳諮詢與生育準備計畫，進而積極預防疾病的再發生。第二階段的罕病防治（Secondary Prevention），則以早期診斷與治療為目標，著重早期介入以避免疾病惡化，在第一線推廣先天性新生兒篩檢計畫，以保障新生兒健康；一方面為提昇國內罕見疾病診斷水準，一方面則希望能降低誤診機率並提早進行治療。在第三階段的罕病防治（Tertiary Prevention），則是強調積極治療以避免殘障的發生，為此本會提供到宅關懷服務以及相關的家庭支持課程，同時亦規劃安養家庭及社區家園等方案，使病家在疾病末期能維持生命品質。

為落實這三個罕病防治階段的理想與目標，以充分推展各階段之防治工作，對於一般大眾而言，期能預防疾病發生並維護身體健康，對於罕病患者，則以協助獲得最適治療及避免疾病再發生為終極目的。在此前導的方向下，本會順應目前醫療科



技發展及社會大眾的期待，規劃了十二年長程計畫（自2000年至2011年）之策略，並請專家學者給予指導建議，依短、中、長程計畫逐步展開，以下就各時期之目標及具體執行成果詳述如下：

### 一 短程計畫【2000~2005年】

此階段為本會草創時期，無論政府、醫界或罕病患者本身，對於罕見疾病的瞭解並不多，更遑論防治觀念的建立，因此初期目標是以罕病宣導教育為主。各方案施行概要與成果說明如下：

- 推動罕見疾病教育宣導：**運用本會所出版各種宣導品，如會訊、電子報、遊戲光碟及相關疾病知識書籍等媒介進行罕見疾病宣導，此外優良的廣電節目製作如：電視劇「絕地花園」及廣播節目「角落欣世界」等，更是成功地將罕病患者的困境傳達到社會每個角落，喚起大眾對罕見疾病的重視。
- 建置罕見疾病知識平台：**本會連續幾年委託台大醫院基因醫學部建置「罕見疾病e點通」疾病資料庫網站，並於本會網站規劃罕病疾病介紹專區，透

過建構完整的資訊平台以提昇國內醫療社群、一般大眾及病患對疾病的認識。

**3. 推廣二代新生兒篩檢計畫：**除廣泛宣導以串聯質譜儀進行二代新生兒篩檢之重要性外，本會更陸續提供一般民眾、偏遠及外島地區民眾、原住民及低收入戶篩檢費用補助，截至2007年12月止，已補助五萬多名新生寶寶，總計金額達630萬元左右。此方案不但引發民眾對新生兒健康的重視，更促使政府於2006年7月起將新生兒篩檢項目補助擴大至11項；同時允諾家長只要簽署同意書，即可獲得26種以上先天性代謝異常疾病的篩檢結果。

**4. 執行國際代行檢驗服務方案：**本會受衛生署國民健康局委託辦理「國際醫療合作代行檢驗服務方案」，截至2007年12月底，已協助將近300名疑似個案進行代檢，其中確診的約有50%的個案。此一方方案除提昇國內罕見疾病的確診率外，更間接提高了國內遺傳檢驗技術的水平。

**5. 進行各項孤兒藥爭取：**本會陸續協助罕病患者爭取用藥權益，其重要成果包含：2000年推展Bisphosphonate（商品名Aredia）治療成骨不全症臨床試驗計畫；2003年爭取Genotropin納入治療普瑞德威利氏症健保給付；2007年協助原發性肺動脈高壓建立健保給付用藥準則；同年還協助尼曼匹克症患者爭取試驗治療等。

## 二 中程計畫【2006~2008年】

這一階段是十分重要的轉折點，承接短程成果並為長程計畫作準備。本時期除落實病患家庭的遺傳諮詢及生育準備計畫之外，更企圖將國際代檢經驗延伸到國內檢驗，使國內遺傳檢驗服務更為完整。再者，隨著遺傳醫學及生醫科技的發展，罕見疾病臨床與學術研究蓄勢待發，因此在本階段的發展目標為：（1）落實病家生育及遺傳諮詢。（2）強化國內遺傳檢驗機制。（3）促進國內罕病基礎研究。（4）建立國內罕藥臨床試驗補助機制。執行的具體方案如下：

**1. 提供生育關懷補助：**協助病家進行生育規劃，並透過積極陪伴及經濟補助來減輕家屬生產的焦慮。自2006年起，生育關懷補助方案已協助31位懷孕母

親，其中的4案經產前檢查確認胎兒為罹病患者。雖其中2位選擇人工流產，但不論父母最後決定如何，本方案的重點是支持父母做出最佳決定，並以最萬全的準備迎接新生寶寶到來，這正是防治工作的精神所在。

**2. 規劃國內遺傳檢驗補助：**為整合國內遺傳檢驗服務機制，使罕病患者獲得適當的診斷，本會著手收集並分析國內遺傳檢驗的困境，於今年（2008）度起，擬規劃逐步與檢驗機構合作並辦理補助作業，同時期望政府能因而重視此議題，及早建置台灣本土的遺傳檢驗服務網絡。

**3. 建置罕見疾病生物檢體資料庫（Taiwan Rare Disease Tissue Bank）：**由於罕見疾病人數稀少，而研究樣本的取得是促進罕病科學發展的基礎，因此建置系統化的生物檢體資料庫是世界趨勢。本會已於2007年7月舉辦「台灣罕見疾病暨遺傳疾病Tissue Bank的未來」座談會，除彙整更多學者專家的建議外，更宣示本會推展罕見疾病生物檢體資料庫或稱（Tissue Bank）建置的決心，並預計將於2008年至



▲「台灣罕見疾病暨遺傳疾病Tissue bank的未來」專家學者座談會。



▲本會協同尼曼匹克患者前往國健局為病友爭取福利。

## 焦點話題 Focus

2011年中分別以準備期、試運期及永續期來執行（各分期工作目標請參考下表）。在準備期中，邀集國內專家學者意見後著手規劃標準作業流程，並撰寫執行計畫書，同時依據生物檢體的總類分別與醫療機構、學術單位或生物技術公司等機構合作，建置中央電腦作業系統來統籌管理檢體。試運期間，預計每年收集100個罕見疾病生物檢體，而永續期則希望達到每年進行200至300個罕見疾病生物檢體收集，並接受研究者的檢體研究申請。

**4. 補助國內罕病臨床試驗計畫：**罕見疾病用藥因其疾病的罕見性，藥物的開發大多因藥廠考量市場獲利性或藥物開發的優先順序等因素而受阻。為促進國內本土臨床試驗計畫並協助病患獲得適當治療，在中長程計畫中，將實際補助罕見疾病臨床試驗計畫，補助的對象是以研究者發起的臨床試驗為主，欲申請的臨床試驗計畫者必須先行通過醫院人體試驗委員會及衛生主管機關審查，再經由本會會內外專家學者審查後，方得以獲得自費藥品、治療或檢驗費用之補助。本會期望以重重把關來為罕病患者提供效益最大且風險最低的臨床試驗。

### 三 長程計畫【2009~2011年】

長程計畫將延續中程計畫訂立以下3個目標：（1）奠定國內罕病研究基礎。（2）發展國內罕病研究。（3）促進國內罕藥臨床試驗發展。透過罕見疾病生物檢體資料庫建置、國內遺傳檢驗補助的推展以及臨床試驗計畫贊助等方案的持續執行，積極協助罕見疾病病家獲得適當的治療。

相較於一般疾病，罕見疾病的防治工作更為困難，而本會為專為罕見疾病成立的專業組織，不僅關心已罹患罕見疾病的病友，更關心大環境與全民健康，對於罕病防治工作的投入自是責無旁貸。本會罕見疾病防治網絡十二年建置計畫，從第一階段的公共衛生防治教育到第二階段透過篩檢早期發現早期治療，一直到後期跨領域的臨床及學術研究發展，皆是一步一腳印，以實際行動代替口號。十二年計畫的短、中程計畫已逐步完成，長程計畫也隨即要展開。雖研究需要長期時間與金錢的投資，卻是罕病患者的最終希望，因此本會將本著為台灣罕見疾病治療發展盡心力的決心，持續為開展罕病病患新希望而努力。

### 台灣罕見疾病暨遺傳疾病細胞庫（Taiwan Rare Disease Tissue Bank）發展計畫

階段	年 度	目 標
籌備期	2007	1. 凝聚共識及收集資料 2. 辦理座談會
準備期	2008   2009	1. 選選計畫籌備委員及計畫主持人 2. 撰寫執行計畫書 3. 洽談合作單位 (DNA bank, cell line, tissue bank, IT co.) 4. 申請JIRB審查 5. 試行檢體收集（250件）
試運期	2010   2011	1. 申請JIRB審查 2. 建置軟硬體設備 3. 試行檢體收集（累計750件） 4. 接受研究者檢體申請
永續期	2012   永續	1. 維護已收集檢體 2. 維護軟硬體設備 3. 每年新增檢體收集（300件） 4. 接受研究者檢體申請

### 罕見疾病防治十二年建置計畫

計畫期程	短 程 計 畫	中 程 計 畫	長 程 計 畫
年度	2000~2005 (6年)	2006~2008 (3年)	2009~2011 (3年)
目標	1. 推展罕病防治觀念 (I) 2. 建立全面性早期篩檢機制 (II) 3. 提昇國內疾病診斷率 (II) 4. 維護病患治療品質 (II,III) 5. 加強專科醫師專業訓練 (II,III)	1. 落實病家生育及遺傳諮詢 (I) 2. 強化國內遺傳檢驗機制 (II) 3. 促進國內罕病基礎研究 (I,II,III) 4. 建立國內罕藥臨床試驗補助機制 (II,III)	1. 奠定國內罕病研究基礎 (II,III) 2. 發展國內罕病研究 (II,III) 3. 促進國內罕藥臨床試驗發展 (II,III)
執行內容	1. 推廣二代新生兒篩檢 2. 實行罕見疾病教育宣導 3. 建置罕見疾病知識平台 4. 實行國際代檢 5. 進行各項孤兒藥爭取	1. 實行生育關懷補助 2. 規劃國內遺傳檢驗補助 3. 規劃Rare Disease Tissue Bank 4. 規劃臨床試驗補助	1. 實行Rare Disease Tissue Bank 2. 實行國內遺傳檢驗補助 3. 實行臨床試驗補助

註：各階段目標後備註該目標相對應之公共衛生三段防治之階段，即(I)指第一段防治、(II)指第二段防治、(III)指第三段防治。



# 打造行無礙環境

## 談復康巴士之現況

文／洪瑜黛（本會研究企劃組組長）



### 復康巴士長期不足 由來已久

據內政部統計至2007年底止，全台領有身心障礙手冊之人口已突破百萬，其中又以肢體障礙者最多，約佔四成。而這些行動不便者出門，大部份都要仰賴所謂的復康巴士。而何謂復康巴士呢？它的外觀跟一般巴士並無太大不同，只是它多加裝了方便身障者上下車的輔助器材，例如：自動升降板、固定輪椅安全鎖等。

目前台灣的復康巴士是由各縣市政府社會局或交通局自行辦理，也有些縣市是委託民間團體或相關業者辦理。營運的方式有些有固定行駛路線，有些則採預約制，以點對點方式接送身心障礙者。服務的對像除了輪椅使用者外，還有視障、多重障礙等行動不便人士。服務內容多為就醫、就學、復健、洽公、購物等，提供身障者行動上獨立、無障礙的服務。不過，根據本會調查統計，截至今年4月底止各縣市政府辦理的大、小型復康巴士共有345輛，依此數量要提供超過40萬的行動不便人士所需，凸顯了嚴重供需失調之困境。



▲多加裝了自動升降板、固定輪椅安全鎖等，方便身障者上下車的復康巴士。



### 缺少大型復康 辦活動雪上加霜

由於各縣市政府經費之不足，上述困境由來已久，除了造成行動不便者無法獨立自主外，其實還有個一直被忽視的問題，那就是大型復康巴士的缺乏。大型復康巴士有別於中、小型復康巴士之處在於它可以擺放輪椅的空間較多，可以搭載的乘客也較多，一般多用於特教學生上下學接送，或是身障團體辦活動時使用。

根據調查，目前各縣市政府轄下所有之大型復康巴士只有14輛，其中又因車齡限制，僅有半數的車輛能跨縣市行駛。也就是說，當活動旺季來臨時，全國要辦理跨縣市活動之團體只能搶這7輛的大型復康巴士。加上民間業者（目前只有九泰）的4輛，最多也只有11輛符合條件且能跑全省的復康巴士。

行動不便者原本就出門大不易，也因為這樣，各社福團體才希望藉由辦活動的機會，安排行無礙的交通及旅遊活動場地，讓這些好不容易才能出一趟門的身障者家庭，也能夠跟其他人一樣體驗一下出外遊玩甚至過夜的生活。

就以本會為例，為配合大部分還在上班或上學的病友，我們辦理的各項病友體驗或旅遊活動，必須在假日或暑假舉辦，且不可能都辦在交通較便捷的台北等都會城市，故需租借大型復康巴士。但偏偏這時候常也是其他團體辦活動的時間，就連「罕病自家人」（與其他罕病的病友團體）都常出現互搶復康的窘境。另外也有病友家屬跟我們反應，他們也想租借這樣的大型巴士，好因應他們一家好幾口都是這樣的病友，要一同出門的困難。而這些需求如果真得只有單靠全國不到20輛的復康大巴士來滿足，實在是一大諷刺！



## 焦點話題 Focus

### 政府民間齊合作 共創無障礙交通環境

既然「身心障礙者權益保障法」已於96年7月正式公布實施，裡面亦宣示要保障身心障礙者相關的權益與福祉。針對上述復康巴士不足的長期問題，本會除了持續與其他身障團體利用適當場合，共同呼籲政府早日提出因應解決之道外，亦同時開始尋求與民間客運業者合作的可能，針對大型復康巴士這一部份，期盼透過本會部份經費資助，藉由專案

合作，在考量現行相關交通法規及行車安全的雙重條件下，評估進行部分遊覽車的改造作業，以增加可跨縣市行駛全國之大型復康巴士。屆時，本會及罕病相關團體將有優先租用權，以解決目前僧多粥少的窘境。也期盼如果客運業者看到此一報導後，在大力迎接大陸觀光客的同時，也能將國內身障者行的權利一併考慮進去，基於企業的社會責任，共同為國內的行無礙環境打拚！



### 復康巴士之現況

主辦單位	自行辦理／委託單位	小復康	大復康	中復康	可跑區域
基隆市（社會局）	自行辦理	2	1		中北部
台北市（交通局）	大都會客運 台灣租車股份有限公司 財團法人伊甸社會福利基金會	80 49	2		全國
台北縣（交通局）	財團法人伊甸社會福利基金會 財團法人育成社會基金會	26 24			
桃園縣（社會局）	台灣租車股份有限公司	15			
新竹縣（社會局）	台灣租車股份有限公司	4			
新竹市（社會局）	國光客運公司 財團法人伊甸社會福利基金會	9	1		北區
苗栗縣（社會局）	自行辦理	7			
台中縣（社會局）	自行辦理	10	1		全國
台中市（社會局）	自行辦理 社團法人台中市智障者家長協會	5	1		全國
南投縣（社會局）	自行辦理	14	1		全國
彰化縣（社會局）	社團法人彰化縣脊髓損傷重建協會 自行辦理	6	1		全國
雲林縣（社會局）	補助社團法人雲林縣聽語障福利協進會等 13個協會各有1部巴士，其中7部有升降設備，提供鄰近鄉鎮之身心障礙者運用	7			
嘉義縣（公車處、社會局）	自行辦理 財團法人嘉義基督教醫院銀法族生活優質服務中心 財團法人私立天主教中華聖母社會福利慈善事業基金會	1 1	4	2	1大外借，全國
嘉義市（社會局）	嘉義市脊髓損傷者協進會	3			
台南縣（社會局）	社團法人台南縣脊髓損傷協會	4			
臺南市（社會局）	自行辦理	2			
高雄市（公車處）	財團法人伊甸社會福利基金會 自行辦理	30	2		高市
高雄縣（社會局）	社團法人高雄縣脊隨損傷協會 社團法人高雄縣殘障服務協會 紅十字會育幼中心慈暉園 高雄縣身心障礙福利服務中心 高雄縣髓喜家園 社團法人高雄縣聯心身心障礙者協會	3 1 1 1 1 1			
屏東縣（社會局）	社團法人屏東縣殘障服務協會	5			
宜蘭縣（社會局）	宜蘭縣脊髓損傷協會 宜蘭縣肢體障礙者協會	1 2			
花蓮縣（社會局）	財團法人門諾社會福利基金會	10			
台東縣（社會局）	自行辦理			1	全國
金門縣（車船管理處）	金門縣殘障福利協進會			2	
澎湖縣（社會局）	未辦理				
連江縣（長期照顧管理中心）	自行辦理	1			
總計	345	326	14	5	