

同舟共濟 鐵漢一條心

罕病老爸互打氣 堅守崗位不落跑

文／黃嘉煌（本會活動公關組組長）

吉他之神艾瑞克萊普頓(Eric Clapton)，五十多歲方獲麟兒，然而造化作弄人，稚齡愛子竟然從高處墜樓身亡，Eric在傷痛之餘寫了一首歌曲「淚灑天堂」(Tears in Heaven)，表達對愛子的思念，希望未來在天堂相遇之時，他的孩子還能記得他。父親對子女深刻無盡的愛，是我們難以去計量的，這種來自於天性的愛，讓他們在孩子遭遇苦難時，發揮驚人的韌性與毅力…

罕見疾病因為其特殊性，當一般家庭看著小孩快樂長大的時候，而罕病父母所面臨的可能是孩子一天天隨著病程而萎縮、退化，甚至面臨生命的終點。別人或許有40~50年的時間和孩子相處，罕病父母卻可能只有短暫的10~20年。在這些家庭裡的父母們，媽媽或可透過感性的眼淚來抒發情緒，然而身為男主人的老爸們，該如何面對困境與自我調解呢？一群家有罕病兒的老爸們，決心組成「不落路跑老爸」這個團體，為彼此加油打氣，他們也期待能藉此號召更多罕病老爸一起加入，勇敢面對未來。

其實很多生病的家庭，老爸因無法承受巨大的壓力，最後選擇拋妻棄子的事常常上演。身為發起人的巫錦輝說：「孩子生病是基因的問題，但他們

一樣是所有爸媽的心肝寶貝！男人或許沒辦法像媽媽們拿起電話邊哭邊說兩小時，但我們可透過男人們的方式，唱唱歌、喝一點小酒，互相吐點苦水，回家後繼續奮戰！」

「今日若將這來放，是永遠無希望，為著前途罔活動，找傢司補破網…」去年(2007)不落跑老爸在罕見疾病獎助學金頒獎典禮上，以「補破網」這首歌來代表他們的心聲，第一次登台演出，讓台下許多老媽們留下感動的眼淚，也獲得其他老爸們的力挺；今年他們將持續加緊練習，為8月份在感恩音樂會再次亮相做準備，用行動鼓勵大家堅持下去。

聚會每個月都固定在基金會三樓舉辦，就連負責教唱的老師，都是罕病老爸的老爸（曾晴的爺爺—曾藝先生）！因為大家同病相「憐」，在幾次相聚之後，彼此就建立起深厚的革命情感。每次碰面最常談論的就是幫孩子洗澡、抽痰等經驗，還有課業輔導及如何幫助孩子復健，甚至連衛生紙哪裡買最便宜、哪個醫師看診最細心、保險理賠怎麼申請都成了他們的話題；而更重要的，當然是互相打氣加油，因為他們深信日子再苦也要微笑去承擔……

老爸們還是有苦難言或者想找人抒發情緒嗎？

快加入「不落跑老爸」吧！

聯絡人：(02) 2521-0717分機132 活動公關組 黃嘉煌

◀「不落跑老爸」聚會唱歌，互相加油打氣。





螢火蟲家族
R.D. Family

迎向春天的微風

2008春季螢火蟲家族歡聚習新知

文／本會病患服務組

「互相扶植」是共生的基本原則，與眾不同的螢火蟲家族更深知這種相依共存所能夠帶來的力量。2008的春天，本會延續成立病友聯誼會的宗旨與精神，精心安排了一連串聯誼活動與健身、醫療講座，讓螢火蟲家族的成員們再度共聚一堂，除了加強醫療與復健知識並分享照護心得之外，更分享生活上種種辛苦或快樂的事。此外，透過輕鬆趣味的活動，大家的心境不由得開朗起來，稍減平日與病痛奮鬥的辛苦。

TPPH 初春年會 健身講座受益多！

3月8日下午2008年「臺灣原發性肺動脈高壓聯誼會初春年會」在本會協助下，假台北市身障福利會館順利召開。我們特地邀請到前任三峽恩主公醫院、前任振興復健醫學中心簡辰霖物理治療師，帶領大夥兒伸展肢體，並學習伸展拉筋、原地抬腿、伸手側彎等多種簡單的運動。簡治療師指出，每種動作各做5~10分鐘，分段進行約30分鐘，每天持之以恆，相信對強化心肺功能有相當的幫助。

居家運動示範講座後，則進行會務交流討論聯誼會新會長改選與任期等事宜。最後在新任會長黃文照主持下，進行疾病照護及心路歷程交流，大夥在一片和樂氣氛中結束本次聚會，並相互打氣期待日後再次相聚。

CMT醫療聯誼活動紀實

3月23日一早的綿綿細雨，並沒有澆熄CMT（進行性神經性腓骨萎縮症）病友們的熱情，大夥兒依然馬不停蹄地從北中南齊聚活動會場，期待與

每一位新朋友、老朋友相會。

難得的相聚，大家分享著與病痛奮鬥的過程與故事，同時也拋出心中的擔憂，以尋求彼此的建議與鼓勵。這次的聚會有很多新面孔，甚至有家庭是最近才被診斷出來的，對於CMT這個疾病還不甚瞭解，因此本會邀請到榮民總醫院神經內科林恭平、李宜中兩位醫師，來為大家解釋此病症的成因、檢驗方法以及可能症狀等。專業醫師的蒞臨，讓大家有機會詢問相關醫療問題。

『威爾森氏症』與『紫質症』豐富知性之旅

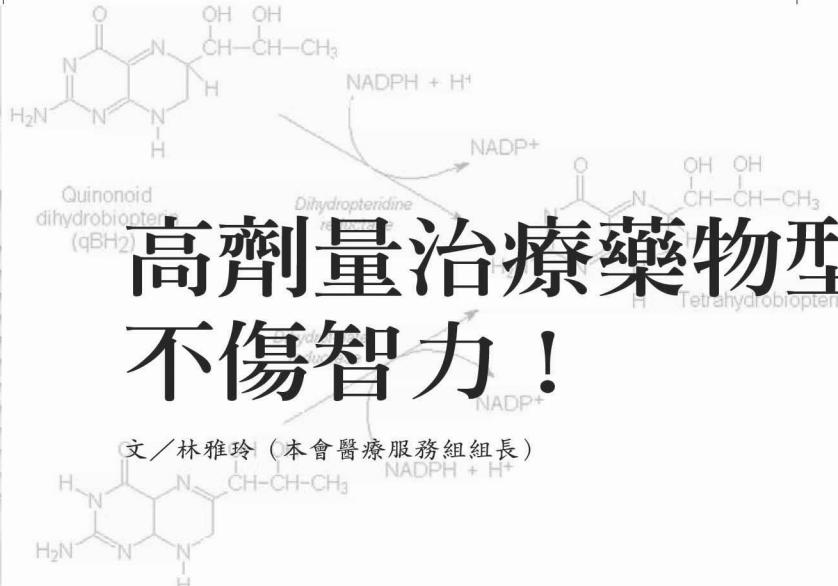
4月19日一大早，威爾森氏症及紫質症兩個罕病家族共21個家庭，38人，帶著愉悅的心情，一同前往鹿港度過美妙的週末。在豔陽高照的彰化田尾，大家興高采烈地騎著三輪篷車，與花叢間的精靈來一場優美的約會！午後搭乘溪湖糖廠的小火車，在遼闊的甘蔗田裡吹著大地的風，大塊咬下一口糖廠出產的枝仔冰，彷彿又回到兒時盛夏放學的午後…享受這難得的清涼悠閒，也暫時忘卻疾病所帶來的不適。

晚上，我們邀請對兩種疾病都有豐富醫療實務經驗的台大醫院神經內科楊智超醫師，與病友們進行近距離座談。透過楊醫師講解，大家對疾病認知與照護技巧的觀念更為正確清晰！會中病友們也針

對疾病誤診、急診室醫護人員的疾病宣導與就醫環境等方面提出建議，希望未來能多加改善。

我們期待著未來能有更多類似的活動形式，讓病友們能夠培養感情，建立更縝密的支持網絡。



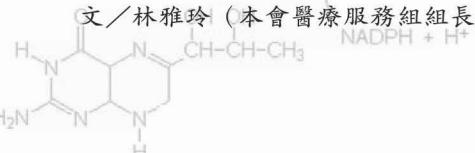


罕病新知

R.D. Knowledge

高劑量治療藥物型苯酮尿症 不傷智力！

文／林雅玲（本會醫療服務組組長）



今年3月初經媒體報導「下重藥變聰明 智障病童IQ120」相關新聞之後，許多罕病家長紛紛來電向本會詢問此一藥物。本會隨即蒐集相關資訊並請教國內遺傳專科醫師，獲知這些藥物目前主要使用於先天性代謝異常疾病的「苯酮尿症」其中之PTPS酵素缺乏症，為使大家瞭解這些藥物的作用機制，相關資訊整理如下。

苯酮尿症 (Phenylketonuria；PKU)，是一種體染色體隱性遺傳疾病，主要是由於體內苯丙氨酸 (Phenylalanine；Phe) 羥化 (Hydroxylation) 成酪胺酸 (Tyrosine；Tyr) 的代謝途徑障礙，而導致苯丙氨酸及其衍生物大量累積在體內，因而產生了許多有毒的代謝產物。患者若不早期治療及嚴格的控制血中苯丙氨酸濃度，將會造成腦部傷害及嚴重的智力障礙。

苯酮尿症臨床症狀可分為兩大類型：（1）苯丙氨酸羥化酵素缺乏型（飲食型）：為苯丙氨酸羥化酵素 (Phenylalanine hydroxylase/PAH) 缺乏所致。出生時正常，幾個月後出現發展遲緩、毛髮顏色淡、嬰兒性痙攣及嚴重持續性的嘔吐等，若未治療，患者的智能會受到影響；（2）BH4缺乏型（藥物型）：鳥嘌呤核甘三磷酸環化水解酵素 (GTP cyclohydrolase I/GTPCHI)、丙二酮四氫喋呤合成酵素 (6-pyruvoyl tetrahydropterin synthase/PTPS)、雙氫喋啶還原酵素 (Dihydropteridine reductase/DHPR)、或喋呤甲醇胺脫水酵素 (Pterin-4-carbinolamine dehydratase/PCD) 的缺乏都會導致此類型的發生。主要症狀為抽筋、軀幹低張力、生長遲緩、毛髮顏色淡等，因合併中樞神經傳導物質Dopamine及Serotonin等物質缺

乏，而易有中樞神經受損的症狀，如：運動機能減退、流涎及吞嚥困難等，需以藥物BH4、Oxitriptan (5-HTP)、Sinemet控制，並定期監測。

臨牀上針對藥物型的治療方式為BH4治療劑量1-5mg/kg/day，5-HTP治療劑量6-8mg/kg/day，Sinemet則以L-dopa的治療劑量10-12mg/kg/day來使用，但因為神經傳導物質藥物Sinemet及5-HTP副作用較大，如腸胃不適、噁心、嘔吐、心悸、顫抖及低血壓等，再加上目前世界各國對於需補充的劑量尚未定論，所以在藥物劑量控制上較為困難。國內由陽明大學及榮民總醫院所組成的「榮陽團隊」為改善目前藥物控制與追蹤上的困境，追蹤12位藥物型中的PTPS酵素缺乏症患者，以密切的臨床觀察取代腰椎穿刺檢測病童神經傳導物質之濃度，並隨時調整藥物用量；藥物劑量方面則將L-dopa劑量調高至10-15mg/kg/day，5-HTP則加至患者的最大容忍量。在密切追蹤並隨時調整藥物劑量下，研究報告顯示PTPS缺乏症患者的平均智商為96.7，12位患者的智商皆高於正常值，且平均智商比過去的研究報告高。此研究結果帶給醫學界不同的思考：過去對先天代謝異常疾病強調的是早期發現及治療，以降低疾病對智能的影響，但上述研究結果卻也顯示，積極的治療與密切配合醫囑，將更能不損及患者智力，且多有不錯的學業成績表現。



資料來源

1. Liu KM,Liu TT,Lee NC,Cheng LY,Hsiao KJ,Niu DM.Long-term Follow-up of Taiwanese Chinese Patients Treated Early for 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin Synthase Deficiency.Archives of Neurology.2008;65 (3) :387-392.
2. 王作仁，李明亮等. (2004) 代謝性疾病台灣經驗.行政院衛生署國民健康局,60-76.



國際交流
World

橫跨地球兩端、縱貫台灣南北 串起FOP病友家庭的友誼

進行性肌肉骨化症研究及照護經驗國際交流座談紀實

文／洪瑜黛（研究企劃組組長）

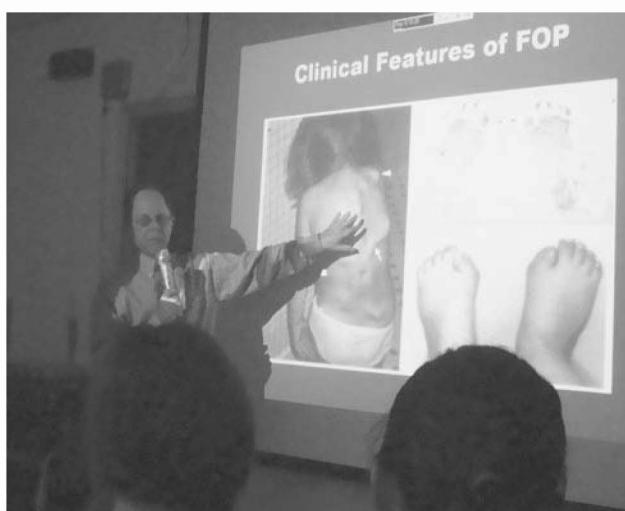
罕見疾病恰如其名，有許多病類的病友在台灣僅有個位數，因為人數稀少且孤立無援，才更需要你我的支援與協助。進行性肌肉骨化症(FOP)即是這樣的疾病。因此，本會此次不惜投入大量的人力物力，為了就是希望促成此一難得的國內首次FOP醫師及病友聯誼交流活動。

進行性肌肉骨化症 (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, FOP) 是一種非常罕見的遺傳疾病。據文獻記載，此病的罹患率僅有兩百萬分之一，而本會目前所掌握的國內資料僅有6位，其中1位已過世。為促進國內FOP相關的醫療與研究，也讓病友家庭有個見面交流的聚會，我們與成功大學附設醫院遺傳中心合作，於5月19日舉辦一場FOP國際交流活動，邀請到鑽研FOP近20年的醫學權威，美國賓州州立大學凱普蘭教授 (Dr. Frederick

Kaplan) 與著有《攀越魔術山》一書的作者卡洛·惠倫女士 (Ms. Carol Zapata Whelan) 及其罹患FOP的兒子文森 (Vincent Whelan) 來台與大家交換經驗。

活動一開始，由成大遺傳中心林秀娟主任代表說明此次活動的目的，接著由凱普蘭教授報告FOP的最新研究發展：目前已經發現了FOP的基因缺損點，接下來要做的是希望能找出基因治療的方法。他一再強調，雖然目前FOP尚未有治療方式，但一定要認識它，了解如何避免造成惡化。因為FOP是一種基因缺損的疾病，任何肌肉受傷都有可能引發骨化的疾病，所以要極力避免任何的肌肉傷害，包括外傷、肌肉切片、手術、肌肉注射、肌電圖檢查、拔牙…等。這些知識不僅要教育家長，更要讓醫療專業人員認識。

活動中還邀請了三位特別來賓，是在四月剛殺青的一部描述FOP少年想上山學功夫的電影《武當



▲ 鑽研FOP近20年的醫學權威，美國賓州州立大學凱普蘭教授以圖片解說該病症的病徵。



▲ 凱普蘭醫師與林秀娟醫師現場為病人看診。



少年》中，飾演FOP病童母親的影星張本瑜小姐、飾演FOP少年的童星劉羽謙跟劉爸爸都來到會場表示關心並給予大家支持與鼓勵。

第二場的演講是由卡洛·惠倫女士與大家分享一個有5個孩子的家庭，是如

何一路上互相扶持，幫助其中這位患有FOP的骨肉手足突破種種困境，而全家更因此緊密相依的心得。接著文森也與大家分享身為FOP患者，如何克服身體的障礙，終於如願將在今年夏天上醫學院就讀的心路歷程。最後則是現場5個FOP家庭與醫師相互交流的時間。有些家庭之前未曾見過其他病友，他們利用這個時候彼此互換照護經驗，希望也能夠運用在自己孩子身上。

這一次參與的FOP家庭，除了遠從美國來的文森一家外，還包含了從花蓮、桃園一路跟著工作人員南下的兩個病家，以及住在台南當地的兩個家庭，真的是好不容易匯聚了來自地球兩端、台灣南北的5個家庭一同分享照護經驗。在基因治療尚未發展出來之前，目前能做的就是要維持FOP的病癥現況不要再惡化下去，因此照護經驗的分享益顯格外重要。現場醫師們對於病友家長的問題有問必答，凱普蘭教授甚至當場席地而坐，與林秀娟醫師一同為病友看起診來，他如此視病如親的精神，令人深感其榮獲美國《新聞週刊》(Newsweek)票選為「15位對美國影響最大的人物」之一真是實至名歸。

第二天一早，先是由台北榮民總醫院遺傳諮詢中心邀請凱普蘭教授對其院內醫師上一堂FOP的課程。接著由本會與張老師文化出版社合作，特別安排了一場3個罕病家庭的對談：來自美國的FOP病



▲《攀越魔術山》的作者卡洛與兒子文森、醫師凱普蘭教授參訪基金會。

友文森一家、來自花蓮的FOP病友吳家以及著有《一生罕見的幸福》的尼曼匹克症病友巫家。他們都是家有罕病兒，卻仍積極面對、樂觀進取，更願意將經驗與他人分享的家庭。從他們的對談中，我們了解到：面對問題才有可能解決問題；將經驗分享給

別人，才有機會從別人那兒學到經驗；讓自己的故事宣傳出去，便會有更多的資源進來協助自己。相信這些寶貴的體驗不只適用在罕病家庭，更可運用在你我身上。

凱普蘭教授回美國後，隨即與IFOPA（國際進行性肌肉骨化症聯盟）提到此行的種種際遇，而對於FOP電影《武當少年》即將在兩岸上映，他們更是倍感欣喜。一想到可能因為這部電影而發掘出來的潛在FOP病友，他們便積極想要為此進行規劃，而第一步就是在IFOPA的網站增設中文網頁，將相關的資訊中文化，讓這些病友有管道可以得知進一步的訊息並迅速獲得協助。對於這一點，本會深表贊同並表達協助的意願。

由於科技的一日千里讓天涯若比鄰，地球村的概念已愈來愈明顯，身為地球公民的你我當然應盡一己之力不分地域、國籍互相扶持，彼此提供即時更新的訊息，共同懷抱著希望努力下去是我們現今能做的。誠如凱普蘭教授離去前向一位5年前曾經飄洋過海遠赴美國求醫的病友說的：「5年前的會面只能讓你們抱著希望歸來，這一次的見面我們有了『基因缺損點』的發現，希望下一次的見面可以提供給你們基因治療的方法。」這番誠摯動人的話語，也是我們舉辦國際交流與病友聯誼的目的，希望帶給病家更多的訊息與勇氣，讓他們得以持續堅持下去。

