



好康報你知
Welfare

國內遺傳檢驗補助方案初探

文／林雅玲（本會醫療服務組組長）

罕見疾病基金會向來重視防治工作，以減低罕病的再發生率。近幾年來，我們極力進行「及早發現、及早治療」的防治工作，規劃如「原住民二代新生兒篩檢」、「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」及「罕見疾病生育關懷服務」等，希望將及早治療的口號化為實際行動，並確實減輕病患家庭與政府的負擔。

罕見疾病的致病原因多為遺傳或基因突變所致，並不因人的身份地位而改變罹病的機率，它是生命傳承過程中，每個人都可能面對之風險。因此，本會自2001年起接受行政院衛生署國民健康局委託，將國內無法確認診斷的疑似罕見疾病病患之檢體送至世界各國進行診斷，截至目前為止已協助近300位個案。

近年來，國際代行檢驗服務模式已接近成熟，

國內遺傳疾病檢驗技術及品質也大為提升，但因病患分散台灣各地，隨各疾病類型的不同，其研究機構及醫療專科領域亦不相同，醫師或研究者依興趣各自向國科會或政府單位申請研究計畫，進行診斷方法之開發以及國人罕見疾病之相關分析研究。這些研究成果分散發表於國內外各大著名醫學期刊中，相關的檢驗服務亦隨研究計畫的結束而停止，無法持續提供病患診斷服務。再者，目前僅靠優生保健法補助部分遺傳檢驗費用，每案又以補助2,000元為上限，因此病患們需自付其餘不足的檢驗費（以亨丁頓舞蹈症為例，每案約需自付4,000元以上之費用），這對於病患的經濟無疑又是負擔。

基於上述考量，本會於今（2008）年開始著手規劃「國內遺傳檢驗服務方案」之推動，希望藉此能協助提升目前國內遺傳檢驗的環境與解決無法有效資源整合的困擾。初步將於本會設置方案單一窗口，由專職人員負責協調與規劃，針對國內各醫學中心或檢驗機構進行檢驗項目調查與選擇，再以病患實際需求為考量基準，陸續與國內各醫學中心進行簽約合作。預計初期提供4至5類常見罕見疾病之診斷檢驗補助，同一類型疾病將由單一檢驗機構進行承接，其他機構若有疑似病患即協助安排轉介；且採每案補助定額檢驗費用為基準，由合作的檢驗機構按月造冊直接向本會申請補助款。

我們期盼此計畫可將目前國內遺傳檢驗單位建立一個溝通交流平台，並提供相關醫療單位與病患，有關罕見疾病的其他醫療補助，以建立完善的國內檢驗系統。同時，藉由整合國內遺傳疾病檢驗資源，提供病友完整的檢驗資訊，以及檢體後送之相關諮詢服務，以達到提昇國內罕見疾病診斷及遺傳諮詢服務品質的目標。



2008全方位家庭支持課程 讓生活更圓滿

文／本刊訊

爲了提升罕見疾病家庭共同對抗疾病之整體能量，並強化其家庭功能與生活適應能力，本會自去年起開始規劃一系列的罕病病家「全方位家庭支持課程」，希望透過講座、團體互動及實務操作，提供病友及家屬更多元的專業知識，讓照護技巧與生活的品質皆能獲得具體的改善。

繼去年（2007）有關兒童教育、親子互動、夫妻關係、緊急救護、家庭理財規劃及生命教育等一系列課程得到病友家庭熱烈的迴響之後，今年（2008）我們將家庭支持課程拓展到更廣泛、實用的領域，並力求兼顧知性與感性，在心理服務方面：陸續開設「心靈電影講座」、「身心靈健康處方」與「成人藝術治療講座」等課程；在醫療常識方面：開設「醫病關係」、「醫療報告輕鬆看」、「居家復健暨輔具介紹」課程；至於在居家照護與理財方面：則有「保險規劃講座」、「經絡按摩」等課程。

2008年的全方位家庭支持課程，除了在課程內容的延伸開發之外，開課的地點也增加了中區、南區的服務課程，讓全國的病友通通有機會參與。其中今年首開的「心靈電影院」，精選了張藝謀導演的《一個都不能少》，邀請病友攜家帶眷一同來欣賞，更請到文化大學黃惟馨教授在電影結束後作精闢解說，也讓大家分享看法及心得，以彼此互相的激盪。病友們感動的說：「自從坐輪椅以來，沒有這麼舒服的看過一場電影。」

我們希望透過「心靈電影院」的影像藝術，讓病友及家屬暫時拋開現實，體驗不同的生命經驗。同時激發心靈的力量，提昇對疾病痛苦的忍受力及預防危難的能力。北區心靈電影院的圓滿成功，讓我們更有信心，將陸續在中南部也舉辦相關活動，屆時歡迎有興趣的病友及家屬踴躍參加。



另外，在醫療與居家方面的實用課程，我們請來經絡按摩專家與職能治療師，教導大家按摩的訣竅與技巧，認識並練習居家復健運動和輔具的正確使用方式，以利居家照護時，適當地協助病友運動強身。北區醫療系列講座還邀請到馬偕與台大醫院醫師，為大家解說就診時如何與醫生或相關醫療人員互動，以適當地表達自己的身體狀況，也比較清楚病患應該享有什么權益，在就診後，又該如何正確的判讀檢驗報告，讓醫療達到最好的效益。此外，有關保險規劃的課程，更教導病友及家屬如何在患有罕病的特殊境遇下，為自己規劃保險以享適度的保障。

全方位家庭支持課程的理想就是希望透過這些課程，讓病友與家屬們能夠在身心與醫療各方面得到更好的照顧，並過一個更健康、開朗的生活；而讓我們最感欣慰的，就是見到每一場課程，病友們都能踴躍參與並給予熱切的反應，我們也歡迎大家，如果在生活上或醫療照護上有特別感興趣的主題或需求，可以向我們提出建議，以評估在未來規劃更多合適的課程。



好康報你知
Welfare



資源手冊I—政府及社會資源

罕病資源系列手冊 歡迎索取

文／廖錦惠（本會研究企劃組專員）

「我得了罕見疾病，我很擔心，我該怎麼辦？」、「我該如何申請重大傷病證明？」、「我該如何申請身心障礙手冊？」、「孩子就要入學了，我很擔心他就學以後的情形，同學和老師會不會不了解罕病？孩子會不會被排斥？」

在服務罕病病友的過程中，我們不僅僅分享了病友的喜與樂，也隨著他們生命歷程的轉變，深刻體驗到他們所面臨的問題。這些問題包含了許多不同的層面，從就學、安養、心靈照護到社會資源運用等，譬如社會資源該從哪裡取得？怎麼申請？就學、工作甚至人際上面臨的問題，安養照護的困難或者心理層面的苦楚該如何解決？這些廣泛且多樣化的問題，凸顯罕病病友相關資源的嚴重匱乏，另一方面也表示他們亟需資訊的指引，協助他們開闢一條讓身心安頓的道路。為此，罕見疾病基金會整合現有的社會資源，出版一系列「罕見疾病資源手冊」，希望藉此能夠提供罕病病友最適切的幫助，以紓解病友及家屬的壓力。

目前預計發行的罕見疾病資源手冊系列分為四個主題，分別是「資源手冊I—政府及社會資源」、「資源手冊II—就學資源」、「資源手冊III—心靈花園篇」、「資源手冊IV—長期照護」。目前已經陸續完成手冊I及手冊II。

其中「資源手冊I—政府及社會資源」的內容收錄了「如何申請重大傷病證明及身心障礙手冊」、「法律對於罕見疾病的保障」（包含罕見疾病防治及藥物法、全民健康保險法、身心障礙者權益保護法、優生保健法等）以及「本會所提供的相關病友服務資源」，瞭解自身的權益也是保障自己權益的開始，希望透過該手冊深入淺出的介紹，讓罕病病友對於可利用的資源不再陌生。

至於「資源手冊II—就學資源」則依照求學的階段，從早期療育、學前、國民教育（國中及國小）、高中職以及大學來介紹政府所提供的特殊教育資源；除了接受教育以外，教育階段的轉銜，包含：入學、升學等，也都是許多病友及家長關心的議題，本手冊也收錄了升學的特殊考試及一般考試；除了政府及民間資源，也包含了本會在就學方面的服務。

手冊I將會寄給所有加入本會之罕病家庭；手冊II則會寄給家中有就學年齡之家庭，若您於7月後仍未收到相關手冊，歡迎來電洽詢。洽詢專線：02-25210717 轉161～167 痘患服務組或121～124 研究企劃組。

讓愛像世界一樣遼闊

導遊思辰對生命勇士的致意…

文／黃復君（本會研究企劃組專員）

~~~~~  
這些年來，社會各界對於罕病病友的關懷讓我們深感於心，不僅有許多成功的企業投注愛心支持罕病，更有來自各個領域的人士，默默地將自己的生活資源分享、捐助予罕病病患。因為大眾内心源源不絕的善意，讓弱勢病友的生活處處愛不罕見…  
~~~~~

每每看完了他們的故事，心裡就會再一次感謝我的父母給了我健康的身體，所以即使我常自己一人獨自在外孤軍奮鬥，受了這些生命勇士的影響，我也越來越坦然地面對並且欣然接受所有突如其來的意外狀況、無理取鬧的要求，或者莫名其妙的誤解；畢竟跟這些生命勇士比起來，至少我們還能主宰自己的身體，沒有過不去的難關。 ——思辰

思辰是一位開朗、健談且凡事用心的女孩。因爲喜愛旅行，懷抱著對這個世界不同國情與文化的憧憬，她選擇了帶團導遊的工作。一年當中多半的時間總是飛來飛去，一會兒西班牙，一會兒漢諾威，今天在北京，過幾日又飛到東京；馬不停蹄的行程雖然忙碌，卻也讓她的心境和視野一天天的廣闊豐富了起來。

在一次不經意中，她收看了于美人主持的「美人晚點名」節目，那一天恰巧在介紹基金會創辦人陳莉茵女士，與罹患高血氨症的兒子共同奮鬥的故事，對於罕病病友與其家人共同對抗病魔的艱辛與毅力，思辰的心中留下非常深刻的印象，於是只要有空的時候，她便會收看這個節目。「美人晚點名」陸續介紹許多罕病個案，也介紹其他對人生有正面意義的奮鬥故事。這些撼動

人心的生命故事，相對於她經常在帶團出國時，看到許多人雖生活在文明的現代社會，卻因為習慣競爭，漸漸失去從容的態度與互助的胸懷，反而總是汲汲於私利的爭取，或以個人權益之名任意糟蹋公共物品或浪費資源，對此她心中不免有一些遺憾。

一開始想要捐款，主要是因為看到節目報導深受感動。她稱罕病病友為「生命勇士」，每次在工作上遇到委屈或辛苦的時刻，這些勇士們的故事常帶給她許多的鼓勵，所以她開始把每一次出團的部分小費收入累積起來捐給本會，並請本會把每一次捐款的收據影本郵寄給當次出團的所有團員。一方面為了責信於團員，讓他們知道自己也為罕病付出了一份心意；同時，她也希望與團員們分享一種對生命不分你我互相扶持的心懷。思辰帶的團員中，有一些人非常認同她的作法，竟從此也成了本會的定期捐款人。

「其實我的動機很簡單，就是覺得我們這些身體健康四肢健全的人，都是很幸福的人，看了于美人的節目介紹之後更深有所感。這些錢沒捐也是被我亂花掉，所以還是留給需要的人。」在我們首次訪談時，思辰很客氣地這樣回答著。但是在深入的

聊過之後，我們感受到這位用雙腳踏過許多國家土地的小女子，那一種放眼天下的胸襟，以及她那一份對人的熱忱、對一個社會更具公義、關懷與扶持的期許。她像是一粒種子，在我們不期然的角落裡發出新芽，為我們的社會以及罕病病友們開出一片新綠。





用愛護航
Service

2008到宅關懷團隊正式啓動

文／本會醫療服務組

我走路搖搖晃晃很費力，我想要多學習復健技巧，更平穩地走到咖啡店去品嚐一杯濃郁的卡布奇諾！」「我不懂自己的腳為何突然腫脹變色，我好怕自己再也無法走路，能有人告訴我該怎麼做嗎？」這是到宅訪問時，病友們娓娓道出的憂慮與無助。

罕見疾病多為先天遺傳且漸進式惡化的疾病，不少罕病病友確診後，得知該病症「無藥可醫」或「復健也無法恢復」，便逐漸放棄積極治療，或僅是半消極地訴諸於宗教或嘗試各種民俗療法。為了讓病友能夠獲得專業的照顧服務，並協助他們更積極面對自身的疾病，本會自2007年起開辦「到宅關懷服務試辦方案」，該方案主要是希望藉由專業團隊的到宅訪視、提供復健指導、疾病諮詢及心理諮商與持續的關懷，讓無法出門的病友也能接受到專業的服務。

常在家訪時看到臥床病友展露笑容迎接我們來訪，外顯堅強的照護家屬也於此時卸下心防，泛紅眼眶訴說著「人生無常」；看著他們從歷經罹病的震驚與否認、無藥可醫的著急與無助到積極改變、不肯妥協的堅韌，我們不禁讚嘆，病友及家屬是如此堅毅的生命勇者，更感謝他們願意敞開心胸接受我們的關懷，同時分享疾病所帶來的失落與痛苦。曾有某位病友的家屬表示，因為治療師指導小宗平衡與肌耐力訓練後，小宗的走路方式不僅省力許



多，所花費的時間更僅需原來的一半，外觀也與一般人更相近，讓他更能抬頭挺胸、有自信的走向人群；他甚至期待能到墾丁遊樂呢！聽著那股充滿信心的期盼、看著家屬獲得喘息而放鬆的模樣，讓我們更堅定服務信念，並朝向提升病友的照顧品質以及降低照顧者身心壓力的目標邁進。

96年度本方案獲得許多病友及家屬的肯定與支持，有些病友期待治療師還可以針對不同的日常生活功能進行指導，例如：刷牙、穿衣，讓他們可以像發病前那樣照顧自己；有鑑於去年度的服務成效及病友們的需求，本會今年度預計將服務範圍拓展到台北縣，且不限年齡，期許更多病友能獲得適切的關懷問候與專業的照護與指導。同時，為因應罕病病家多元的需求，除續聘2007年度服務的專業人員，亦增聘職能治療師、臨床／諮商心理師等相關專業師資，本方案更獲得台北市公益彩券盈餘分配金部份補助。因此本會期待以陣容更堅強、分工更完善的團隊，給予罕病家庭全人式的服務照顧。

服務內容與團隊陣容

服務內容	專業人員
心理輔導	諮詢心理師：黃秀菁、魏楚珍 臨床心理師：黃尚怡、李俊賢 林佳敏
復健技巧指導	物理治療師：薛鴻基 職能治療師：紀彥宙、陳莞音
營養諮詢、生活自理能力訓練指導	居家照顧督導員：劉南倩、陳姿文 張淑娟、鄭佳雲 廖婉儀、黃信雄 周琪華 營養師：謝佳君
休閒陪同	同儕病友：蘇從妣、張瓊玉、詹雅淳 專業志工：萬雪群、吳美如、陳銀花

* 服務對象

符合下列其一資格者，即可提出申請：

- 設籍且居住於北市，持有台北市核（換）發或註記身心障礙手冊之罕病病友。
- 居住北縣之罕病病友及其家屬。

有意申請者歡迎電洽：02-2521-0717 轉 152 醫療服務組