

7月1日新生兒篩檢新制 決策過程大逆轉

文◆本刊訊



況且以目前大多數沒有治療方式的罕見疾病病友家屬而言，如何讓他們「早期發現，早期因應」才是重要關鍵！無法讓家長在第一時間，針對病童醫療、飲食控制及心理調適做因應與協助，反而失去此項篩檢的實質意義與價值。

因此本會在6月23日以「衛生署新生兒篩檢新政策配套不足，扼殺家長知的權利與選擇篩檢的自由！」為訴求召開記者會，並獲部分醫界與民眾的強力支持。也由於民間強大壓力，衛生署終在6月28日再度邀請專

家學者與本會共同商討後做出決議：7月1日起只要家長簽署事前同意書，將可得到所有的篩檢結果，而非只是先前所說的11項。不過針對同意書的告知內容，本會還是再次強調所有資訊務必充分揭露，並搭配第一線醫護人員作詳盡說明，讓家長在被充分告知下做出選擇。並希望政府能站在病友家屬的角度出發，不再單只以「治療與否」來決定篩檢的價值。

由衛生署宣布從1985年推動至今之「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢」，自7月1日起將原有5項增加為11項，未來寶寶的健康可以透過更先進的「串聯質譜儀」技術獲得較多的保障。此舉看似「進步」的政策美意，卻因施行時機已落後於市場機制與民眾的自發行為，以及篩檢項目減少，反而隱藏著扼殺民眾「知」的權利與選擇篩檢自由的盲點。

以本會推動新生兒篩檢多年經驗來看，運用「串聯質譜儀」(Tandem Mass Spectrometry)進行篩檢(民間又稱「二代新生兒篩檢」)，藉由寶寶的一滴血即能篩檢出22種先天性代謝異常疾病，再加上原有篩檢體系，總共可提供26種疾病之篩檢，對於罕見疾病防治確實有相當大的助益。不過政府卻單純從治療及衛生政策角度出發，限定未來篩檢機構自7月1日起，只能提供其中11項疾病的篩檢結果予家長知曉。而所持的理由僅是這些疾病是國內目前有明顯治療方式且發生率較高的疾病，此舉完全扼殺了新生兒家長知的權利，以及錯失早期發現罹病寶寶的治療先機。



新生兒篩檢新制 盼家長做出「正確」選擇！

文◆楊永祥、陳冠如（本會副執行長）

經過本會與部分醫界及民間團體的共同努力，衛生署在7月1日實施之新生兒篩檢新制從原本執意只願公布11項篩檢結果，卻在最後關頭大逆轉，決定以由家長簽署事前同意書的配套措施，來決定是否提供家長完整的篩檢結果。此舉看似暫時平息「民怨」，但對於民間長期大聲疾呼的以「早期發現、早期因應」取代單純以「能否治療」來決定篩檢的意義與價值，政府與民間顯然尚無共識。

本文將就以下觀點與相關數據，盼家長在面對7月1日起新生兒篩檢新制時，能做出「正確」之選擇，以為寶寶爭取平等尊重的對待。並希望政府在思考此一攸關每年20萬名新生兒權益的政策時，能有更多元且完整的思維，而非只是將選擇權再度交還給民眾。

同樣一套工 結果大不同

過去新生兒篩檢，衛生署補助100元，民眾只需自費100元，即可作苯酮尿症、半乳糖血症等5種必要項目篩檢；加入「串聯質譜儀」篩檢後，民眾除先前自費的100元外，只要再多負擔400元，即可獲得先天性腎上腺增生症、異戊酸血症等總共26種罕病之篩檢結果。據統計，截至目前已有將近81%的民眾透過自費來獲知全部結果。但新制上路後，衛生署提高補助至200元，但民眾還需自費350元的情形下，卻只能知道11項疾病結果，其餘15項結果通通不見了！

如果是這樣，令人不解的是：同樣是一套設備、相同的程序、同樣的費用，為何之前能？7月1

日後不能？難道民間5年多來的努力，累積將近56萬名新生兒接受此一篩檢的方式錯了嗎？如果是，政府當時的角色在哪裡？為何遲遲不願意面對，而這時候才說？

「治療」觀點大不同 數據會說話

站在官方的立場，衛生署認為除認定之11項疾病外，其他15項疾病目前仍無法確認偽陽性、偽陰性，且部分疾病尚無「有效」的治療方法，因此不予公布結果。但就諸多目前都還無藥可醫的罕見疾病家屬而言，「早期發現、早期因應」以做好飲食控制、適當之照護，即是最有效的「治療」，再者，也能使家長不會因此多走冤枉路，錯失關鍵的契機，此外，也讓有計畫繼續生育的家庭，重新考量避免再次生下異常的寶寶。

況且，本會統計自2002至2005年底分析自費篩檢異常的105位個案中，只有62位是這一次衛生署指定的11種疾病來看，這代表將有43位新生兒家屬成為新政策下的犧牲者！亦是罕病防治下的一大漏洞。所以政府如果執意只公布部分結果，那不知罹病事實的家庭將何去何從？

再者，國內治療罕病之醫療水準，在國際間已頗負盛名，並在2000年通過之「罕見疾病防治及藥物法」及全民健保的雙重保障下，已有部分罕見疾病可獲得孤兒藥品之治療或控制。雖然國內研發藥物及新的生化檢驗技術之能力尚待努力，但國內掌握世界各國新藥發展之趨勢以及檢體轉送之能力，已與國際同步，篩檢異常個案後續確診與治療之疑

慮應可解除。此外，政府刻正研擬推展之「罕見疾病國際醫療合作」方案亦可解決部分罕病病友之醫療問題。

外國經驗與民間努力 政府卻故步自封

運用「串聯質譜儀」(Tandem Mass Spectrometry)進行篩檢，其實在許多歐美國家已經行之有年，且也積極推展該項政策。至於國內，自2000年起本會與部分民間團體，基於「及早發現、及早治療」的罕病防治理念，陸續與金門縣、台北市及六大篩檢中心共同推展「串聯質譜儀」新生兒篩檢技術，並分階段針對一般民眾、原住民、低收入戶等弱勢族群進行全額補助，截止2005年底，本會已投入超過500萬元的經費，補助近54,000名新生兒進行篩檢。政府既然要介入來補助此一民間推動多年的政策，應相信民間多年的經驗並協助整合國內長期累積的判讀技術，而不是一味進行限制。

再者，WHO於1968年制定之篩檢指導方針雖可為目前我國訂定篩檢政策之參考依據，但該方針訂定之時距現在已久遠，台灣在訂定新生兒篩檢政策時，應更審慎地評估與考量。且現今台灣已是已開發國家，新生兒篩檢技術早已突破單一檢驗方法，因此，政府應以技術、醫療及保障病家等多方層次進行全面性的考量。

讓生命平等對待 盼家長「正確選擇」

因此，本會沈重呼籲7月1日新制上路後，衛生署應確保所有家長都能夠獲得「充分告知」，不應有漏網之魚，告知的方式也應審慎設計，避免造成誤導。也希望所有的家長在基於新生兒健康的保障基礎上，做出「正確」的選擇吧！

(針對7月1日新制如有任何疑問，歡迎洽詢本會醫療服務組)

7月1日後新生兒篩檢新制簡介

採檢方式	新生兒出生滿48小時或哺乳滿24小時後，採集新生兒腳跟血，並滴於濾紙血片上，待陰乾後寄至篩檢中心。
篩檢項目	(一) 傳統篩檢項目5項【必要項目】 先天性甲狀腺低能症、苯酮尿症、高胱胺酸尿症、半乳糖血症、葡萄糖-6-磷酸鹽去氫缺乏症(俗稱蠶豆症) (二) 先天性腎上腺增生症【必要項目】 (三) 新增5項串聯質譜儀檢測疾病【必要項目】 楓糖尿症、中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症、戊二酸血症第一型、異戊酸血症、甲基丙二酸血症 ※ 另15種項目，需在家長簽署事前同意書後，篩檢機構才能公布其結果。
篩檢機構	1.台大醫院新生兒篩檢室 2.財團法人台北病理中心 3.財團法人中華民國衛生保健基金會
補助方式	總篩檢費用為550元 ☆衛生署：補助200元，民眾自付350元；於山地離島、偏遠地區之醫療院所出生之新生兒及低收入戶，政府則補助全額550元。 ☆罕見疾病基金會：針對具原住民身分者補助350元（其餘200元則由政府補助）。 ☆台北市政府：跟衛生署政策一致，但增加「新移民」身分補助全額550元。

* 由於直轄市與中央政府該項預算個別編列，故作法有所不同，但高雄市目前尚未得知是否也與衛生署一致。本會則持續針對「原住民」進行全額補助。

公益勸募條例通過後的省思

文◆徐秉琦（本會執行祕書）

由於原先規範國內公益勸募行為之「統一捐募運動辦法」（32年公布，42年5月修正）已行之多年且不符現今社會所需，「公益勸募條例」在民間公益團體及立委的推動下，於95年5月17日公布實施。

此條例的實施，對於國內的勸募環境，意味著將產生更多的管理。在積極面而言，可望杜絕不當的勸募行為及資源運用，使捐款人之權益在主管機關的把關下有更多的保障；然也由於此條例對於最根本之「勸募行為」的定義不明（註），使公益團體對於何類勸募行為或型態必須事先向主管機關提出申請均莫衷一是，是未來修法必須著力之處。

另就國內外公益團體（非營利組織）特質的普遍認知——「自主管理」與「責信」而言，此條例之實施，即表示政府對於公益團體的資源募集行為有著更多的介入，然而是否真能提昇公益團體的自主管理與責信，還是增加了無謂的行政作業，且擴充了政府對公益團體的侷限，則是要提出思考的部分。

因為對於公益團體（尤其是非財團、企業所設立，或僅仰賴基金孳息者）而言，舉辦勸募活動是維持生存與提供公益服務的必要方式，且在資源競逐的情況下，勸募行為的類型也日漸多元而創新，若此條例對於需申請之勸募行為定義不明，將會使得公益團體有動輒得咎之感，為遵循規範及避免受罰，公益團體只能事不論大小儘量辦理申請，因而產生的各項行政業務依該條例之規定來看不可小覷，對於人事一向精簡的公益團體而言，無疑是重大的負擔；而此權限不明的管制亦有違公益團體自主管理的精神，也形成公益團體形塑公民社會力量的阻力。

在條例通過後，內政部即依法著手研擬施行細則及許可辦法，本會則持續參與公益自律聯盟所舉辦之相關討論會議，反映公益團體的聲音，擬訂民間版本與內政部溝通，以使該條例之相關規定及配套儘量能彌補條例本身之不足，進而達到立法之目的，又能維持公益團體的自主性。

註：公益勸募條例並無對「勸募」二字為明確之定義，僅於第三條或可看出其意義：基於公益目的，募集財物或接受捐贈之勸募行為及其管理。



秉憲能不能活兩次？

秉憲是罕見疾病患者，4歲發病，遠赴美國耶魯大學尋求治療。

1990年返國後16年間，一直以藥物控制病情。

2005年夏天，秉憲離奇猝逝，得年21歲。歷經10月追查是誤診的慘痛案例。

母親陳莉茵女士於愛子周年祭為文細述這難解的真相與椎心刺骨之痛，

回看這16年，既心傷其僥倖，又難忍醫誤致命的事實，

她沉痛地呼籲人們謙卑地面對生命的尊嚴，並加強罕見疾病的診斷與醫療品質。

文◆陳莉茵（本會常務董事）

插圖◆吳秉憲生前繪畫創作

夏日清晨的陽光，一早就大刺刺地越過窗前的書桌，照到床前。7點多些，才作完早課，孩子們的爸爸已出門，坐在床邊，望著床頭秉憲生前最後一張笑得靦腆卻開心的照片。家裡靜悄悄地，光線剛好，不用戴眼鏡，相框也不反光，思念……不由紛說靜靜地爬上心頭，在熟悉又遠去的笑容中縈繞……縈繞……

不該存在的事實？殉身基因聖戰

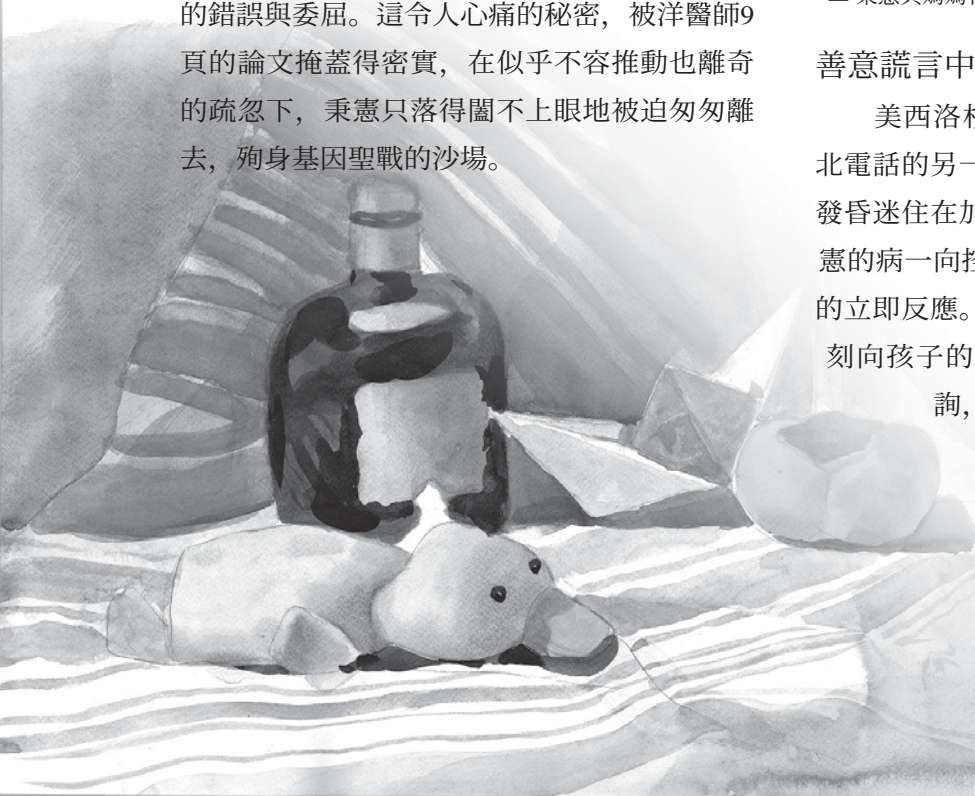
在榮總林清淵主任的實驗室，一個氮氣冷凍箱的冰冷角落裡，秉憲的皮膚組織還活著，解凍培養後茂盛地長了好幾株檢體；雖然不能開口說話，卻在明確地訴說著16年來神祕難解的錯誤與委屈。這令人心痛的秘密，被洋醫師9頁的論文掩蓋得密實，在似乎不容推動也離奇的疏忽下，秉憲只落得闔不上眼地被迫匆匆離去，殉身基因聖戰的沙場。



▲ 秉憲與媽媽花蓮之行，留下了幸福的回憶。

善意謊言中 從容上飛機

美西洛杉磯周一清早，也是7點多些，台北電話的另一端，三妹急促地告訴我：秉憲病發昏迷住在加護病房，要我馬上返台。因為秉憲的病一向控制得宜，「疑惑不解」是我當下的立即反應。除訂好晚班機回台灣，同時也即刻向孩子的爸、牛醫師、胡醫師及林醫師電詢，那知他們已套好說詞，口徑一致告訴我：腦水腫意識不清，正在設法降氨。心裡縱有千百個疑問，也只好丟下沒處理



好的事回台北。然而，心想：秉憲也許多吃了蛋白質，加上急性感冒與腸胃炎，降氨藥是有效的，只是口服會慢些。再想到罕病藥品物流中心遲遲未備妥降氨針劑，不由得為自己沒加把勁要求而惱悔了一下。不過無論怎麼樣，有口服藥，氨也會降下來的。於是，在善意謊言中，我從容搭飛機返國。

驚訝迷疑 冰庫見愛兒

又是清晨，拖著行李出中正機場海關，弟妹們全來接機而且沉默不語，一路直奔榮總，途中電話聯繫找不到任何一位醫師或基金會同仁，我的疑慮升到最高點。7點多到達榮總停車場，小妹打破令人沉悶心焦的靜默，告訴我一個不應該存在而殘酷的事實。在驚訝迷疑中，我痛苦地倒在地上打滾嘶喊，突然驚覺週六才通電話的小兒子不知身處何境，奮力衝到冰庫，混身顫慄見到才一周不見卻天人永隔的寶貝兒。每天夜裡就寢，我總想起秉憲眼珠朝下似乎驚恐的眼神，鼻孔旁沒擦而乾掉的血絲，似乎塗了臘而緊閉的雙唇，頭髮剪得短短也冰得硬硬，沒有表情只默默地任憑母親叫喚。秉憲心臟衰竭發得突然，2005年8月14日，周日早上，在書桌前倒下後，根本沒機會到醫院救治。他似乎努力地想睜開眼，卻只能在沒完

全閉上的眼簾縫隙裡，透露出不解的驚懼與不捨。

矛盾悲痛 送兒骨灰上山

弟妹們要求牛醫師安排了說明會，牛醫師告訴我：秉憲血液的氨很好。他沒想到檢測可能致命的肉鹼（carnitine）數值，其實誰也沒想到。秉憲的哥哥回國後勸我，不要天天去冰庫看弟弟，直到告別會當天的下午兩點，我帶了些秉憲愛穿的衣物，最後一次見到摯愛的小兒子。他穿著要火化的黑色條紋西裝，白襯衫綠花領帶與黑布鞋，沒有表情的表情，對媽媽來說，真是最殘酷而憂鬱的訣別。酷暑中，我只想把他爬上他臉龐的小蟲趕開，知道自己就將與病苦的愛兒永別，相逢之日無期，強忍著想要再擁他入懷的念頭與滿眶淚水，口唸金剛經但願送他一程又一程，告訴秉憲：安心走吧！媽媽挺得住。儀式中燈光打在秉憲遺照的眼睛上，正如同他參加最後家庭聚會的照片反光一樣，我的痛與淚，終於不濟事地決堤。茫茫然，從二殯的火化場監視器裡觀望熊熊烈火羽化秉憲登仙，目送他哥哥領著表妹同去撿骨，抱捧骨灰罈在漸已昏暗的夜色中上山。

「到底妳相信輪迴？還是醫學？」好友慧卿問我。其實，有個我相信輪迴，因為希望母子有再相見的一天；另一個我相信醫學，因為不想秉憲在失去生命的同時，痛失三個至親而備受哀慟。就像楊照先生談「西塞羅的哀傷」：這種哀傷中的矛盾來自真情至性，來自於想要止住悲傷卻又止不住的摯愛。

那裡找真相？從台大醫院坦然負責開始

矛盾悲傷又不甘願的我，真的知道，秉憲不該這麼走的。他的心臟4歲就有雜音，約在10歲左右發現心跳緩慢（每分鐘



▲ 青澀少年的心事，流露在秉憲的招牌憂鬱眼神中。

45-50)，之後發現左心室肥厚、心臟有輕度擴大的現象，但每年追蹤並未惡化。

告別式後，每在深夜憶念秉憲，不由得心痛如絞，滿七前曾致電當年下診斷的主治醫師Dr. Vockley，詢問：尿素循環代謝異常的病患為什麼需要服用肉鹼？次發性的肉鹼缺乏是否引起心室肥厚等心臟病變？其間有關聯嗎？Dr.Vockley，我深信不疑的醫師好友，告訴我：一些代謝異常的病患會有肉鹼缺乏的現象，因此要補充肉鹼；但是他不認為肉鹼缺乏與心臟病變有關。他的言詞結巴一如往常但是輕微顫抖，如今想起，似乎並不尋常。當然，這個遠自美國的電話不能解開我的滿腹疑團。

無奈中，轉向最後照顧秉憲的胡務亮醫師查詢。其實，胡醫師在秉憲猝逝後，已另向美國其他專科醫師查證可能情況，也嚴重懷疑肉鹼（Carnitine）缺乏，在突然停藥補充的情況下發生不幸。2005年10月17日，臺大醫院應我的要求，基因醫學部胡醫師會同小兒心臟科王主科醫師，向家屬與罕病基金會代表說明及推敲可能的肇因。會後，我向胡醫師再要求，希望追蹤原因以絕不幸的另案發生。胡醫師同意，於是，我們一家先後抽血再次比對，並且已向已遠赴彰基醫院的林清淵院長，請求提供秉憲的冷凍皮膚組織檢體，這也許是我苦命兒如今唯一活著的一小部分了。

在有點昏暗、古老、斑駁、甚至破舊的台大醫院實驗室裡，胡醫師低頭找資料給我看，並且說道：「真是不甘心。」接著怪自己沒用，沒有及早挑戰心中的疑慮。忍著湧到心口的淒涼，拍拍他肩膀，我說：「別難過了，我知道你已盡力，就算秉憲的舅舅當醫生，也許就如此吧！」找真相，從台大醫院坦然負責開始。

基因會說話？道出神秘又要命的疏失

2005年11月18日，胡醫師將林院長培養好的父、母、子三人皮膚檢體，在基金會同仁的協助下分送香港與美國。2006年元月8日，秉憲



▲一改原本的酷樣，扮起米老鼠裝可愛一下！

的哥哥自美歸來，我們同赴台大抽血檢查，胡醫師告知已完成基因分析，秉憲的確是原發性肉鹼（Carnitine）缺乏症，香港中文大學醫學院鄧亮生教授亦初步認定相同的結果。唯有寄到美國的檢體，據說不能使用，而且，持有秉憲肝臟檢體的Dr.Tuckman，則證實無法查到原診斷之NAGS酵素缺乏的基因缺損點。原來，遠在1990年9月僅憑NAGS酵素測定為9.7%的薄弱證據，卻斷然下了原診斷：尿素循環NAGS酵素缺乏症。2006年3月6日，鄧教授的正式基因檢驗報告出爐，確認證實秉憲的原發性肉鹼（Carnitine）缺乏症。鄧教授與胡醫師並共同於5月間完成論文。祇是，秉憲在疏忽未服用我們以為的輔助藥品肉鹼（Carnitine）一週後，發生不幸。

種種證據與一個不逆的殘酷事實，證明秉憲其實罹患了原發性肉鹼缺乏症，及次發性尿素循環NAGS酵素部分缺乏。然而，原診斷未能正確診斷出原發性肉鹼缺乏症，並且誤以為肉鹼的缺乏是NAGS酵素缺乏症的次發性疾病，導致醫囑與治療的疏失，終至併發心臟病，而在剎那間要了秉憲的命！

原本擔心我深陷更痛，而反對追查原因的夥伴戰友曾敏傑教授得知真相後，詫然嘆道：「大姐，原來你是對的。」

選擇諒解？還是找公道？

元月冬日的暮色中，我與大兒子自台大醫

院頹然黯淡的返家，途中無法言語。16年來，歲歲年年、日日月月、時時刻刻、分分秒秒的抗病歲月，竟然錯得如此糊塗，直教我難以置信的痛徹心扉。

此後兩週晨昏的輾轉反側中，我不斷的想：那裡找公道？

16年來，在我的認知與記憶中，秉憲因為罹患了尿素循環NAGS酵素缺乏症，而引起肉鹼缺乏。會導致智障、肢障、足以致命的病灶是：尿素循環NAGS酵素缺乏症，也是治療的主體，而補充肉鹼乃為治療脂肪酸的病變，從來沒有醫囑：不能停藥。

如果，美國醫師們沒有斷然下診斷，也沒再追加發表一份9頁的論文，我會有機會繼續追查病因嗎？誰告訴我該查什麼？去那裡查呢？

如果，台灣醫師們能及早質疑權威的診斷，追查那出乎尋常低的Carnitine肉鹼數值，真相會有機會在不幸之前水落石出嗎？

倘若這兩個「如果」，能有一個是肯定的，秉憲也許還活著。

掙扎於悲慟並轉植忿怒與矛盾的我，反覆思索著：醫師們是不知、不能？還是，不夠謹慎？當想起，沒法為秉憲爭取免費藥而汗顏捂著臉的醫師，為失去病患寫了e-mail向我訴說痛心的醫師，異鄉大雨中帶我在醫院裡穿梭的醫師，深夜為病患求藥的醫師，實驗室中低頭懊惱又不甘願的醫師……。

我明瞭人類知道的宇宙奧
祕太少，能作的事更是太
少。面對大自然，

我們都太渺小，面對生命尊嚴，我們都應該更謙虛，面對生死大事，我們應該審慎而坦然。俗話說：「一將功成萬骨枯」，基因聖戰的沙場上，何嘗不是如此！公道自在人心，何必追求？！

秉憲曾經在一世病苦的生命裡學習尊重生命，我們都曾認真生活，為愛與關懷學習付出。作為他的母親，我認為他會同意：

『讓我們可以去撫慰而不尋求撫慰；去了解而不尋求被了解；去愛而不尋求被愛。』
(聖方濟祈禱辭)

因為唯有忘記自己，才能發現自己。

我們可以悲，但是不能傷！這應該是一個好的選擇。

痛心訴求第二意見與併發症研究

當然，秉憲真的不能活兩次，但是，對我這個餘生裡再也拋不開錐心痛的母親而言，摯愛的兒，卻真正的死了兩次……猝死一次，枉死一次。

只是，秉憲的枉然猝逝能為我們帶來甚麼樣的反省與學習呢？

曾老師、基金會的永祥、陪我落淚的冠如，一同商論著公布真相時須訂的訴求：

其一、罕見疾病的診斷困難度極高，確定診斷的審慎更待加強；

其二、尋求診斷與治療的第二意見，應該是醫、病共同的重要課題；

其三、罕見疾病的併發症，其研究與治療，亟待發展。

1967年，17歲的我看過一部史恩康納萊(Sean Connery)主演名為「你只能活兩次」(You Only Live Twice)的007情報員電影，印象極為深刻。只是在真實世界裡，人類則應該沒有活兩次的機會，因此，讓我們共同珍惜這唯一的生命機會，為繼起的生命尊嚴克盡心力，「總要將最好的擁有奉獻給人類」，就像秉憲所獻出的寶貴生命那樣！（秉憲媽媽寫在秉憲的農曆周年祭，農曆2006年07月10日）✧

「叫叫ABC」 救人一命

罕病緊急救護課程活動記實

文◆陳虹惠（本會醫療服務組遺傳諮詢員）

為了讓罕病家屬能學會如何急救，本會特別在5月及6月，於北部與南部舉辦兩場緊急救護課程，教導病友與家屬心肺復甦術CPR及異物梗塞的處理，希望藉此活動能讓大家對於緊急事件的早期處理更加清楚及熟練。

5月6日下午，北部課程於紅十字會台北分會開始時，尼曼匹克症患者的父親巫爸爸便說：「女兒前陣子被痰卡住，差一點就窒息，所以我要來學習如何幫助她」。短短的一句話，便是很直接、也很真誠的學習動機。相信學員都是抱著同樣的心情來參與此活動。

課程中，紅十字會熱情的謝靜易教練教大家「叫叫ABC」的口訣來幫助記憶（呼叫病患、呼叫幫忙者、A：airway，呼吸道通暢、B：breathing，確定呼吸、C：check，檢查病患情形），並配合以人體模型安妮實際操作，加深記憶。每位參與者都專注地聆聽，認真執行每一個動作，甚至休息時也不放過機會、頻頻發問。原本嚴肅的內容，因活潑的教學而變得生動有趣，加深了大家對急救的概念。



▲ 藉由緊急救護課程活動能讓大家更清楚及熟練緊急事件的處理。



▲ 學員輪流演練心肺復甦術的施作技巧。

繼北部課程之後，南部也於6月24日由高雄榮民總醫院緊急醫療小組謝凱生主任率先開講。他幽默地解說CPR的口訣，再加上以安妮與小嬰兒安妮實際操作，學員更清楚大人與小孩的心肺復甦技巧之不同。此外，也介紹呼吸道阻塞的急救方法——針對意識仍清楚者的「哈姆立克法」和神智不清者的「胸部推壓法」。在實地演練時，學員卯足全力對安妮進行心肺復甦術，彼此互相討論，氣氛十分活絡。

最後，由高雄榮總兒童醫學部邱寶琴醫師說明可能遇到特殊狀況時的處理原則。例如，如何為成骨不全症患者做胸部按壓？（生命優先，不壓就沒有血流輸出，所以一定要遵守胸部按壓的原則，以確保血流輸出正常；骨折不會導致心臟穿孔或氣胸，因此毋需恐懼做胸部按壓）；先天性水泡性表皮鬆懈症患者接受CPR時，是否會導致表皮破損、內臟與胸腔等部位的薄膜出血？（以柔軟的布巾覆蓋，並以維持生命為第一優先）另外更有癲癇與腦震盪的處理等等。

兩場課程結束之後，均有家屬表示，應定期練習這些急救方法，以幫助記憶，並希望日後能多參加類似的活動。他們也感謝本會提供的學習課程，讓短短的星期六下午，發揮了無窮的效應。

天際大冒險

航空體驗一日遊

文◆方馨嫻（本會活動公關組專員）

看到遨遊天際的飛機，你是否心生嚮往？5月20日上午，罕病病友們懷著期待的心情，朝新竹空軍基地出發，準備跟空軍健兒面對面，揭開戰鬥機的神祕面紗。

進入新竹空軍基地首先聽取基地的軍史簡報，了解基地的歷史背景。接著，就是期待已久的飛機參觀。在閃亮的陽光下，幻象戰鬥機終於出現囉！能在零距離之下親眼目睹，病友們都非常興奮，紛紛搶著與飛機合照。還有人拿出了紙筆，畫下飛機的英姿。

在空軍基地方面，由徐少將以及相關人員為大家進行解說；而前空軍副總司令傅慰孤將軍更親切

地現身解說各架退役戰機的特性。

至於下午的行程，則是參觀新竹高鐵探索館以及桃園航空科學館。高鐵探索館內陳列了各國的高速列車模型以及高鐵的特殊設計；航空科學館內則展示了當年萊特兄弟首次試飛成功的動力飛機模型。參觀完畢，本會特別準備了小模型飛機送給病友們，也結束這次的體驗活動。看到小朋友們拿到紀念品的興奮表情，同仁們連日來的疲勞也跟著一掃而空。希望下次的體驗活動，大家也要一起來參加！



▲病友們與空軍健兒面對面，揭開戰鬥機的神祕面紗。

風雨中的分享、學習與成長

進階幹部研習更上一層樓

文◆范伊婷（本會病患服務組社工員）

本會為了充實病友組織幹部的技能，使各項功能更加完善，因此每年皆針對組織幹部進行培訓。今（95）年的研習營在6月的梅雨中拉開序幕，參加的14位學員們無不冒雨前來，展開為期兩天的研習課程。

本次的課程內容主要分為三大項——「溝通技巧及角色扮演練習」、「半路公關——淺談非營利組織的媒體操作」以及「團體定位分析」，分別邀請到趙慈慧心理師、本會陳莉茵常務董事，以及本會病患服務組組長來與大家分享。

其中的「溝通技巧演練」課程，

讓我們更清楚溝通的習慣與盲點，並藉由實際的練習，去體會傾聽與同理心的重要性。而透過「媒體操作」課程，除了瞭解如何與媒體互動和進行團體知名度曝光外，也當場撰寫新聞通知，學會寫出好的新聞稿來邀請媒體採訪報導。至於「團體定位分

析」，則讓大家意識到團體的助力與阻力為何，並與其他學員分享尋找資源的經驗。

與會學員不但利用休息時間互相經驗交流、加油打氣，互相祝福往後每個團體運作順利，也熱心地提供許多建議，以利往後舉辦活動之需。



▲病友團體進階幹部研習營活動讓大家滿載而歸。

病友迴響

一種助力，使我成長

文◆張玉屏（社團法人台灣結節硬化症協會執行秘書）

6月10、11日參加罕見疾病基金會舉辦的幹部進階訓練營，連初級都沒上就直接上進階，著實有點心虛；但課程正是目前工作上所需要的，就報名參加了！

我們在趙慈慧老師的帶領下學習如何溝通。看似很簡單的溝通，也是一門學問，要依對象及運用的方式而有所不同。各團體的幹部「一對一」實地演練，利用同理心的方式，學習傾聽對方所要說的及所想表達的；要放空自己的主觀思想，才能專注傾聽，將對方需要的回饋與自己要表達的訊息，透過溝通方式，正確傳達出去。

陳莉茵大姐，是罕見疾病基金會的代表人物，所以我十分注意聽講。她以自己的經驗，將基金會成立過程中學到的東西與我們分享——那也是未來我們結節硬化症協會及其他病友團體都會遇到的問題。陳姐的經驗分享及忠告都帶給我們啟發，引發出新思維，是必須經歷過後才知道的感受及自覺。我們的協會剛成立，就如當初的罕病基金會一樣，只是我們多了一份幸運；因為有前人的引導及經驗，可以使我們少走許多冤枉路。

正巧當天有記者要採訪陳姐的演講，讓我們也了解到媒體的實地運作。講課時，說到激動處還是忍住情緒——這點也是我要學習的。因為身為協會的代表，處理事情時不能放入情緒，否則將影響到工作。所以很佩服陳莉茵大姐，那需要多麼堅強！

第二天「團體定位分析」的課程，討論工作實際所遇到的問題。基金會病患服務組組長要我們全部寫出來，譬如「內在及外在的助力和阻力」，「問題是什麼造成的？」，以及「會是什麼樣的狀況？」等等。因為結節硬化症已成立協會，所以問題接近現實。最重大的外在的助力及阻力是社會、醫院、環境、醫療、學校、會員、家屬、經費、募款、政府政策、私人機構等等，層面很廣。

這次研習營中的收穫，不止是滿滿的一袋。不但學習到想知道的東西，也認識許多病友及家屬們。大家都很熱心地吸收資訊，以協助病友。我們了解到，無論是內在或外在，化阻力為助力，協會才能長久生存，並服務病友及家屬，達到協會的宗旨，才不辜負大家的期望！各位小瓢蟲，為了你們的未來，我們會加油！



▲學員們彼此分享，獲益良多！



▲學員們認真地吸收資訊！

美食軟 Q 好入口 輔具搭配容易嚐

俗話說得好，「民以食為天」，然而對許多罕見疾病病友，如下文所提到的競文而言，因疾病進程導致身體功能逐漸退化，肌肉無力，使得進食時困難重重，成了另一項折磨。特殊飲食輔具則可協助照顧者和病友避免危險，不再大傷腦筋。



個案實錄

抓穩繫命的湯匙

多年前的一次跌倒，開始了競文與小腦萎縮症的漫長拉鋸。從原本行動自如，到現在必須顫抖著拿起湯匙吃飯，樂觀的她選擇坦然接受。然而夜深人靜時，她心中總暗暗擔心：最近，手上的湯匙似乎越來越拿不穩……
文◆黃嘉煌（本會活動公關組組長）

13 年前的某一天，正值壯年的競文忽然無預警地向後跌了一大跤。一向自認健康的

她，敏感地察覺身體不太對勁。就醫檢查之後，醫師宣布她罹患了「小腦萎縮症」。「當初聽到還不覺得怎麼樣，也搞不清小腦萎縮症是怎麼回事。哪裡曉得這種病的厲害！」競文坐在輪椅上顫悠悠地說。

發病之後，身體逐漸開始不由自主地抖動，說話也越來越含糊不清。頭兩年，全身莫名的疼痛，讓她必須咬著牙度過許多不成眠的夜晚。之後，隨著病程演進，競文的步伐逐漸不穩，這兩年終究還是坐上了輪椅；而吞嚥能力開始退化的她，被口水噎到更成了每天的家常便飯。除了逐漸失去自由行動的能力之外，因為疾病造成的眼球異常轉動、無法對焦，以及手部控制力的日漸衰退，使得「拿筷



▲ 競文期盼有套合用、好握的餐具能讓自己牢牢握住。

子夾菜」這樣的生活小事對她來說，竟也成了不可能的任務。

由於兩個孩子還小，自己又行動不便，丈夫成了家中唯一的經濟來源。每天忙著工作、分身乏術的丈夫，找了外籍看護幫忙照顧競文。在外傭的協助下，她努力地握緊湯匙，緩慢地將切成小塊的食物送進口中。儘管已小心翼翼，每次吃飯，競文手上的湯匙仍經常不聽話地落到地上；在手忙腳亂當中，吞嚥功能退化的她，還要提防被口中的食物噎

到。還好貼心的孩子們每當看到競文又噎著、咳得說不出話來，總會主動地一手遞上衛生紙、一手幫她拍背，之後再幫忙把沾滿濃稠痰液的衛生紙扔進垃圾桶。

看見孩子們小小年紀卻如此成熟懂事，競文心中既欣慰，又不捨。望著越來越難抓穩、屢次滑落的湯匙，她和家人多麼期盼有套合用、好握的餐具能讓自己牢牢握住，讓吃飯變得輕鬆一點，不再需要提心吊膽，不再是充滿無力感！

罕病軟質飲食大探索

文◆謝佳君（本會醫療服務組營養師）

本會為了讓飲食有困難的病友能夠享受美食，特於6月17日舉辦了「罕病軟質飲食大探索」活動，邀請醫師、營養師及居家護理師傳授飲食與照護的技巧。

台大醫院基因醫學部簡穎秀醫師表示，「喝水、吃飯這些看似簡單的動作，對於這些病友卻是困難重重，因為咀嚼困難、吞嚥不易，一不小心有可能導致危險。所以幫助他們順利進食，是十分重要的。」

活動首先由惠璿諮詢中心的陳惠櫻營養師介紹軟質飲食。因為病友易噎到，而濃稠的液體通過口腔或食道的速度較緩慢，使吞嚥較容易控制；改變濃稠度的方法有許多，如濃湯、蓮藕粉、洋菜、太白粉等。她特別介紹夏日清涼聖品——愛玉，可以用來作為食物增稠劑。為了使病友了解製作方法，現場準備了愛玉子與冷開水，由營養師示範如何洗愛玉，做法簡單，並可依需要調整濃度。還可將愛玉子與牛奶、豆漿、非酸性果汁結合，做出不同的口味，可提供病友更多選擇。

除了食物本身，使用的餐具也很重要，第一輔具資源中心提供一系列餐飲類輔具，讓病友認識不同的輔具。陳營養師也發揮巧思，運用軟陶、泡棉管在餐具上加工，例如把餐具柄加粗，不但方便使用，也增加用餐時的施力。而活動現場提供四道軟



▲ 透過專家的說明，使病友與家屬認識適合患者的飲食輔具。

食：魚羹麵線、四色河粉、牛奶糕及紅豆大麥湯，都是精心替病友們設計的，大家也很開心地品嚐。

北縣紅十字會服務組的晉惠銘督導，擁有多多年居家照護的經驗，他首先介紹人體消化作用，讓大家對於食物吞嚥及消化有初步的概念。此外並提供照顧服務員技術示範教學影片，學習簡單的被動運動。對於臥床病友而言，被動運動可維持各關節及軟組織的活動度，降低肌肉關節攣縮的可能性。

課程結束之後，家屬紛紛表示，回家可自行製作適合患者的輔具；飲食方面也學到新的作法，可激發創造力，變換更多菜色。希望日後可以繼續舉辦活動，讓大家相互交流，得到更多的資訊。如對該課程或輔具的使用有任何疑問，請洽本會病患服務組（分機151 155）。

落實服務在地化、專業化

南部罕病專業人員研習課程記實

文◆洪瑜黛（本會研究企劃組組長）

有鑑於本會在去年舉辦北區罕病專業人員繼續教育訓練課程後，得到熱烈的迴響，今年度本會更是計畫在中區及南區各辦理一場類似的活動，以加強各地罕病服務人員的專業性。不同於去年的是，這一次為了配合本會就業專書的出版，我們特地增加了半天的就業服務人員專業課程，希望藉此強化第一線罕病就業服務員對罕病現況的瞭解。

5月22、23日南區場次首先於高雄醫學大學登場，這一次活動約有兩百多人報名，相當踴躍。活動分兩天進行，第一天是罕見疾病相關的遺傳及疾病介紹以及政府與本會的相關資源簡介。希望透過罕病專業醫師及實務工作者的講解，讓有機會接觸罕病病患的醫護人員可以在第一時間掌握病情，以便進行下一步的診治或轉介病患至合適的醫療單位，並且提供他們有關政府及社會上之各種資源，以減輕他們經濟及心靈的壓力。

第二天則是罕見疾病身障者的就業需求以及高屏澎東區身心障礙者就業資源介紹。這一天的活動我們提供參與者每人一冊由本會出版的就業專書——「困境與希望」，並請來作者唐先梅教授與大家分享實地採訪罕病患者的求職經驗及相關研究成果。接著，由高屏澎東區就業服務中心的劉珍君課



▲ 與會人員踴躍索取本會提供之宣導品。

長來為大家講解該地區政府資源。最後，我們請在地的病友團體以他們實際個案輔導的狀況與大家分享。希望可以藉由這些資源與經驗的分享，讓與會的就業輔導專業人員在未來接觸罕病個案時，能針對其需求提供更優質的服務。

會中，與會人士提問踴躍，也請在場與談者一一答覆。其中，有些好的建議，像是因為罕病求職的個案數不多，希望能整合南部就業輔導資源，以便更有效運用現有輔導員為更多病類之病友提供服務等，我們將於未來方案規劃中納入參考。

本會自去年7月成立南部辦事處以來，便極力希望可以連結南部現有的醫療、社會福利及就業體系，為南部的病友創造更多的在地化服務。希望這一場訓練課程是一個資源連結的開始，也感謝南部這麼多的朋友願意一同加入。在此同時，我們也正積極規劃另一場中區的相關活動，預定於9月4、5日在中國醫藥大學舉辦，屆時歡迎中區的遺傳及罕見疾病相關醫事專業人員、公共衛生人員、社工人員以及就業服務人員等能一起共襄盛舉。報名專線：02-2521-0717轉121。

◆ 本課程乃為加強南區罕病服務人員的專業，並強化第一線罕病就業服務員對罕病現況的瞭解。



化解心中永遠的痛

心理諮商講座 傾聽心聲淚痕

文◆吳心瑜（本會病患服務組社工員）

為守護病友及其家屬的身心健康，本會與呂旭立紀念文教基金會合作，於7月1日假台北市身心障礙福利會館，舉辦首場心理諮商講座，邀病友及家屬一起探索自我，也為本會即將開辦的個人心理諮商服務暖身。

當天，首先由台灣弱勢病患權益促進會秘書長亦是本會代言人的楊玉欣小姐，與大家分享發病至今的心路歷程。她經過許多自我調適，開始面對自己的疾病，但仍深刻感覺到，除了自我調適之外，專業的服務也非常重要。因為透過專業的協助，不僅可以減縮痛苦的時間，更可以找到更有效的方式解決問題。同時，玉欣也邀請了在座的每一位分享內心的困難及面對的困境，果然引發了大家的共鳴與熱烈的分享。

座談中，許多家長分享了自己面對的困境，而目前很多人最擔心的部分是——專家是否能真切地了解罕病不同的病類與痛處？其中比較容易產生的問題是：如何告知孩子罹病的事實？如何與孩子一同面對疾病？孩子因生病易遭受歧視，該如何陪伴孩子成長？至於成年發病後，夫妻之間的關係該如何處理？如何告知家人？以及如何與家人維持關



▲ 本會代言人楊玉欣小姐現身說法與病友及家屬交流。

係？安樂死的問題該如何解決？病友如何面對不確定的未來？死亡的問題又該如何面對？

罕見疾病的壓力對於病友及家屬們所帶來的是心理、生理、社會各層面的壓力。呂旭立紀念文教基金會執行長趙曉娟因為大家的分享，深刻感受到罕病勇士們努力求生存的毅力及決心。她先教大家學習停下來，不那麼快去反應及感受；而是透過冥想的方式，先觀察自己，讓大家回想過去試著經歷生命中的失落與悲傷，學習解開身上的枷鎖，進而「探索自我」。不少病友在回顧中感慨萬千，但回到現實之後卻也慶幸自己所擁有的比其他人多。最後，藉由彼此的回饋分享，讓大家找到更多前進的力量；除了自己，還有許多其他人陪伴著一起面對生命的困頓。

本會為了提供更完整的關懷，今年起特與呂旭立紀念文教基金會合作，讓病友及家屬們有尋求心理諮商的管道，歡迎大家多多利用，意洽本會病患服務組（分機161 167）。



◀ 專業心理諮商講師帶領大家一起探索自我。



「從心」釋放自我 掌握生命傳承

生育補助與心理諮商服務正式啟動

文◆本刊訊

7年來，本會為滿足病友就醫、就學、就業及就養的需要，透過多元化的專業服務方案，使病友獲享健康快樂的人生。目前，為加強全人關懷，將陸續開辦生育補助與心理諮商服務，提供更完整的照護資源，以因應病友與家屬在不同生命週期的需求。

心理諮商 「從心」釋放自我

去年10月，罕病家長李天佑教授因為罹患肌肉萎縮症的兒子相繼病逝而跳樓身亡的事件，讓人驚見罕病家庭的脆弱以及嚴重的心理調適問題。

的確，對於長期臥病者或是長期照顧病人的家屬來說，心裡總有許多無法對外人言的聲音在呼喊：「我的心是不是病了？覺得人生不再希望，不知道自己的未來在哪裡，也想隨李教授而去……」面對疾病，你心中是否也充滿了無力感？或者，照顧重病親人的壓力難以負荷？還是有很多心事不知向誰傾訴？

為幫助病友與家屬渡過心理難關，本會自95年7月1日起，特與呂旭立紀念文教基金會合作，請專業心理諮商師進行一對一協談，期望病友跟家屬能夠更積極地面對人生。病友或家屬若有意願，請逕向本會申請，經評估後即有機會進行。意者請洽本會病患服務組（分機161 167）。

生育補助 掌握生命傳承

罕病防治工作向來是本會工作要項之一。人體的3萬5千多個基因中著常帶有5到10個左右不正常的基因，以致台灣每年約20萬名新生兒帶來的喜悅裡，都潛藏著些許隱憂與風險。因此，本會於2000年開始推展「二代新生兒篩檢先導計畫」，期望藉由早期發現早期治療，降低罕病的衝擊與傷害，實現罕病家庭生育健康寶寶的心願。

今年，本會亦特別規劃生育關懷服務方案，希望藉此導入遺傳諮詢概念：罕病患童之父母不代表不適合生育，而是必須在醫師及遺傳諮詢師的指導下，接受生育規劃與安排，及早進行準備，才不至於茫然、恐懼、孤單而不知所措。

本計畫希望病家在規劃生育下一代時，能更積極地接受生育規劃及遺傳諮詢。本會可提供電話或陪伴的服務、遺傳諮詢、檢查及營養補助等服務措施，從懷孕開始至寶寶出生，共同關懷新生命的成長；讓家長在充分的準備與調適下，迎接新生命的誕生。

凡已生育過罕病患童，且其疾病可進行遺傳診斷，並預計再生育者，即可向本會提出生育補助之申請，或罹患罕病之父母（任一方），且其疾病可進行遺傳診斷，並預計生育者，亦可提出申請。意者請洽本會醫療服務組（分機151 155）。

