

苦難的熔爐 豐盛的生命

真情推薦 《一生罕見的幸福》

「能夠付出，就是一種幸福。看到他人的需要，忘記自己的苦難。」
這是罹患罕見疾病巫家的心聲。歷經千辛萬苦，終能化悲憤為力量；
沒有怨懟與苦毒，只有感恩與祝福。

文◆程嘉安（本會研究企劃組專員）

尼曼匹克症，這許多人未曾聽聞的罕見疾病，已糾纏巫家5個年頭。因尚無藥物可醫治，巫家陷入重重困境。但他們仍披荊斬棘、走出絕路，開拓一片新天地。

5年前，聰明伶俐的女兒以欣，因為代謝異常造成病變，以致發育遲緩、智能不足，導致生活機能退化，而么兒以諾也身患相同的病症，使巫家生活與婚姻皆掀起重大風暴。面對苦難的熬煉，身為一家之主的巫爸，在心痛之餘，曾一度深陷絕望的黑暗中，直到他生命中的天使出現。

巫爸的人生舞台上，心理醫生、教會牧師與知心好友，都扮演了天使般的角色。透過心理諮商，他開始學習時間管理，調整生活的優先順序：家庭永遠擺第一；工作方面，得到教會的體諒與支援，可以彈性調度；妻子也鼓勵他找適合的對象「倒垃圾」，釋放負面的情緒；再藉著蒔花刈草，把悲傷與壓力埋入土中。經過兩年的調適與磨合，他漸漸走出低潮，挺身面對現實。路，也愈走愈寬廣。

現在的巫爸，幾乎十八般武藝樣樣精通。對妻子處處體貼，滿懷敬佩與珍愛之情；對孩子則採取另類療法，帶著他們旅遊、朝聖、西非濟貧與體驗「饑餓三十」，使心胸放開，不看缺陷，不侷限於小我，而是去愛更寬廣的世界。「生命的真義不在長短，而在深與廣」正是他給孩子們的鼓勵。

「不問『為什麼？』而問『怎樣會更好？』」是巫爸的行動方針。生命的未知，讓他體悟到要珍惜健康，善用分分秒秒，才不辜負造物主的美意。於是他以親身經歷，主動關懷其他病家，投入罕見疾病的宣導與照護。他坦言，之前也有過酸葡萄心理，看到別人優秀的子女，心中便不是滋味；而今則能以單純的心，捨得放下自我，樂意成全別人。如此的突破，反而贏得更多肯定，在助人之中得人之助，也更加認清生命的意義與價值。

一路行來，巫爸沒有落跑，而是無怨無悔、充滿感恩！他感謝上帝，救他掙脫宿命論的束縛，得享真正的平安！感謝妻子與一雙兒女，叫他變得更勇敢，活出精彩的人生。所以他期許自己，效法外籍宣教士的精神，為弱勢族群奉獻。此次，他將一家人的抗病史結集成《一生罕見的幸福》一書，希望把苦難化為祝福，幫助逆境中的人們尊重生命的價值。如果，你也想突破困境，請一同來分享他們豐盛的生命。



巫錦輝 著
張老師文化出版

深化合作 持續接軌

文◆張延綾（本會研究企劃組專員）

本會持續進行與國外團體交流經驗接軌之工作，除預計參加今年美國罕病組織NORD（National Organization for Rare Disorders）9月份舉辦之年會，藉此與更多國際團體交流外，更持續與東南亞相關病友團體組織聯繫，透過交流，建立情誼並傳遞罕病相關運作防治經驗。美國健臻公司更邀請病友參加「傳達希望」巡迴畫展，並邀請畫家為病友創作繪畫作品，讓全世界更認識罕病。

強化與NORD進一步交流

本會於去年年底受國民健康局委辦「優生保健暨罕見疾病防治國際學術研討會」，會中邀請國際知名罕病組織人士演講，包括NORD、Genetic Alliance、March of Dimes、Eurordis等組織。此次的

經驗交流與分享，也讓國際友人見識到台灣罕病服務成果。

研討會中，NORD廣宣部副董事長Ms. Mary Dunkle談論到美國罕病家庭所遭遇的問題，也提供了一些解決的方法，NORD並於2006年春季刊中，刊載了本次研討會活動的消息，也讓本會在國際舞台上更有更多曝光機會。長久以來，NORD 一直致力於追求罕病病患的醫療權益以及更好的生活品質。本會身為NORD的會員之一，為能有更多與國際罕病團體交流之機會，並增進本會與NORD之情誼，本會曾敏傑副董事長協同本會陳冠如副執行長將於今年9月底出席NORD舉辦之2006年會，會中將有美國國家衛生研究院與美國食品與藥物管理局人士蒞臨演講，並對基因醫學進展與病友團體運作，甚至罕病病童手足的心理層面探討等議題進行討論交流。

病友作品獲選國際畫展

為鼓勵罕見疾病病友展現活力與希望，美國健臻公司（Genzyme Corp.）特舉辦「傳達希望」國際畫展，從台灣病友中選出黏多醣症第四型子捷的作品參展。此外，本次展覽選出高雪氏症病友蕭仁豪兩幅作品參加甄選，並安排Mass College of Art（麻薩諸塞州藝術學院）所遴選出來的畫家越洋訪問仁豪。訪問中除了談及他平日的生活與醫療情況之外，也提到漫畫與藝術類的話題。

此次越洋訪問的目的是讓畫家充分瞭解溶小體儲積症的病患（例如高雪氏症患者），進而揮灑出屬於他們的畫作。其中，仁豪必須隔週便長途跋涉到台北就醫，最令訪問者感到敬佩。而這樣地力爭上游，仁豪不僅完成了高職學業，也找到工作，目前計畫繼續進修。

為仁豪而畫的作品已刊登於「傳達希望」畫展

NEJM Publishes Rare-Diseases Review

AN ARTICLE PUBLISHED in the February 2, 2006, issue of *The New England Journal of Medicine* (NEJM), Marlene E. Haffner, MD, MPH, looks back on progress made in treating rare diseases since the Orphan Drug Act became law in 1983. Dr. Haffner is the Director of the Office of Orphan Products Development (OOPD) at the U.S. Food and Drug Administration (FDA).

Orphan drugs are drugs for diseases affecting fewer than 200,000 Americans. The Orphan Drug Act provides incentives to encourage companies to develop treatments that otherwise might not be financially feasible.

Highlights of Dr. Haffner's article include the following:

- Since this law was passed, 282 orphan drugs and biologic products, providing treatment for more than 14 million patients, have come to market under its aegis.
- Fifty-six percent of the orphan drugs approved to date are for chronic diseases.

Many of the drugs in development are for use in children.

- Orphan drugs must go through the same development process as any other drug and must meet the same standards for safety and effectiveness.
- The product that has been approved for the smallest population to date is bovine peptidase (Adagen) for the treatment of severe combined immunodeficiency syndrome (SCID) of the adenosine deaminase type. The clinical trial for that product involved 8 patients. Only 14 people in the U.S. had the disease at the time.
- Because there are few patients, and they are geographically dispersed, recruiting enough patients for studies of orphan drugs is often difficult.
- Orphan drugs are generally more costly than drugs for more common diseases. Some are extremely expensive.

NORD Resource Guide Lists More Than 1,400 Organizations

The 5th edition of the NORD Resource Guide, a 184-page handbook, provides information on more than 1,400 patient organizations, foundations, support groups, and registries from NORD's Organizational Database.

The NORD Resource Guide is used as a reference book at libraries, hospitals, schools, universities, and social service offices. It provides descriptions of each organization as well as complete contact information, including Web sites, email addresses, phone and fax numbers, and mailing addresses.

Copies may be ordered through NORD's Web site or by calling (203) 744-0100 or (800) 999-NORD. The cost is \$50 per copy, plus \$7 for shipping/handling within the U.S. and \$12 to Canada. Shipment to all other locations costs \$25.

NORD 2006 Conference to Be Held Near NIH Campus

THE NORD ANNUAL CONFERENCE for families, friends, and support group leaders will be held at the Hyatt Regency Bethesda Hotel, near the National Institutes of Health (NIH) campus. The conference will focus on biomedical research, and speakers will include key individuals from NIH and the U.S. Food and Drug Administration (FDA).

Co-sponsored by the NIH Office of Rare Diseases, the conference will take place from Sept. 28 through Oct. 1. Plans include a possible tour of the new NIH research hospital—the Mark O. Hatfield Clinical Research Center.

Speakers will address topics such as "We Found the Gene: What Next?" and "What Patient Organizations Should Know About Creating a Patient Registry." A mock IRB (Institutional Review Board) meeting also is being planned to illustrate efforts to protect patients who participate in research. Workshops will focus on the needs of patients and families, as well as those of organizations. For families, topics such as "The Effects on Children of Having a Special-Needs Sibling" will be addressed. Evenings will include free time to explore local shops, restaurants and theaters. The hotel is located at One Bethesda Metro Center, providing easy access by metro to the greater Washington, DC, area.

To register for the 2006 NORD Conference, download forms from www.nordusdisorders.org or contact Donna Bolson at dbolson@nordusdisorders.org or (203) 744-0100. Hotel reservations should be made before Sept. 6, 2006, to get a special room rate of \$139 per night. Contact the hotel directly at (301) 657-1234 and mention NORD for the discount.

▲ NORD 2006年春季刊中，刊載了本會國際研討會之照片，讓本會在國際舞台上更有更多曝光機會。



◀ 麻薩諸塞州藝術學院畫家透過電話越洋訪問病友仁豪後，為仁豪畫的畫像。

陳冠如副執行長說明病友團體育成之方向與本會簡介。

會後黎小姐表示除了感謝本會熱情接待外，更藉此機會瞭解到病友組織的角色與倡議工作的重要。她指出，香港的病患組織多是由互助出發，但議題倡導的角色不強，未來期望能動員更多病友關心相關政策，畢竟很多時候不是病友本身的問題，而是制度上的不完善，唯透過病友合作關心政策，才有機會改變制度，讓更多人受惠。她更表示相當欣賞本會陳常務董事所堅持的理念——「愛心、犧牲、投入是必要的基本條件」。

「病人是組織中最重要的資源」，不單再一次肯定了病患的角色，對於有時迷失了方向、看輕了病友能力的社工及病友們也是很好的提醒。

來自馬來西亞的Ms. Datin Hatijah Ayob則對本會推動罕見疾病防治及藥物法以及相關法案的過程相當敬佩，他們希望能建立病友團體，透過集體的力量的督促政府正視罕見疾病相關議題，讓更多的罕病病友得到幫助。

本會希望能持續將經驗傳遞出去，並集合更多的資源，讓世界各地罕病病友得到應有的幫助。縱使我們身在台灣，期待能發揮我們的力量，讓罕病經驗照亮世界上有需要的團體及病友。

網頁。另外，黏多醣症第四型病友黃永強及李子婕的作品也已展示於該網站，歡迎大家上網欣賞他們和世界各地罕病病友充滿生命及活力的畫作。「傳達希望」畫展網頁：<http://www.expressionofhope.com/>

東南亞病友團體代表來訪

本會於5月3日接待了香港黏多醣症暨罕見遺傳疾病互動小組代表馬安達先生、香港復康會社區復康網絡社工黎詠雅小姐、以及來自馬來西亞與泰國的病友家屬代表Ms. Datin Hatijah Ayob 和Mr. Rungson Suwanvichit，並由本會陳莉茵常務董事及



▲ 東南亞病友團體代表與本會互相學習、交流。



▲ 本會陳副執行長（中）與香港社工黎詠雅小姐（左）及香港罕病互動小組代表馬安達先生（右）熱切交換經驗。

生命的潛能無限

吳曉亮老師的抗「壓」之路

文◆程嘉安（本會研究企劃組專員）

歷年來多項中小學教案活動設計的常勝軍——吳曉亮老師，今年再次榮獲高中生活科技單元教學活動設計三項優等獎及三項佳作。罹患原發性肺動脈高壓症（PPH）的吳老師，為培養學生們創造思考的能力，引導未來適性發展，致力於推展生活科技之精神，讓人幾乎忘了他本身是一位罕見疾病患者。

生長於嘉義的吳老師，原本人生蓄勢待發，卻在30歲出頭時被診斷為原發性肺動脈高壓症患者。為了抗「壓」，身材瘦削的他，總是隨身揹著一個「霹靂腰包」。這身行頭是因為身上安裝了靜脈導管，全天候將藥物注入體內，才能免於心肺移植手術。6月30日頒獎典禮當天，他苦候電梯不到，自行爬樓梯上2樓，抵達會場後已有氣無力。發言時，雖然氣若游絲，卻句句鏗鏘有力！病痛讓他對人生有更深的體悟，更懂得珍惜生命，要堅強地活下去。他曾語重心長地發出肺腑之言：「感謝這場病讓我有機會停止迷失的追逐，並重新體驗人生，重新看待這新世界。」

吳老師說，921大地震之後，他也曾經歷低潮，對人生的無奈很是悲觀。所幸在自我體認與宗教的啟發之下，漸漸地，他開始明瞭，「死亡是件悲傷的事，但活得不快樂也是悲傷。」此後他學會了正向思考，將自己從病痛之中抽離出來，積極地面對每一天，並善待周遭的人，包括家人、親友與學生。因此，他十分感謝體恤他的親朋好友與同事，更對多年相伴的妻子滿心感激與疼惜。至於在工作崗位，他感嘆教育政策執行的落差及升學主義掛帥造成教學的偏差，不願見學生失去全人教育的機會，努力落實並鞏固生活科技的教學地位。所以，



▲ 吳曉亮老師（左）接受頒獎。

他懷著為人師表的使命感，時常參賽並發表新的教學活動及思維，就是為了捍衛生活科技等藝能學科的正常教學，不願被其他升學導向的專業科目所壓制、輕忽與排擠。

吳老師的得獎作品不勝枚舉，舉凡攝影、多媒體、活動設計以及教具製作等等，甚至個人文字創作以及每年為愛子製作的生活相本，都頗受好評，也極具特色。他豐富而多樣化的作品，呈現了活潑的創造力與堅韌的生命力，流露出感性與真情，也訴說著對生命的熱愛。人生的無常、無助與無奈並未使他一蹶不振，反而更加愛人愛己，教旁人亦能感染那不屈不撓的毅力與活力。吳老師面對罕病的積極態度，實實在在向人們證明了：生命的潛能無限。

釋放高壓 以愛相扶

PPH病友齊聚南台灣

文◆李美欣（本會南部辦事處遺傳諮詢員）

PPH（原發性肺動脈高壓症）病友由於人數及資訊稀少，以往病友活動多於北部舉行。為使南部PPH病友免於舟車勞頓，此次特在炎夏7月裡，於熱情的南台灣高雄市社會局無障礙之家，舉辦聯誼活動暨醫學座談，以提供南區病友相關醫療資訊，並增進醫病交流與和病友互相扶持的進一步接觸。

台灣原發性肺動脈高壓症病友聯誼會於93年12月26日成立。成立迄今，在前會長吳曉亮老師、聯誼會幹部及各方協助下，透過病友會的定期聚會及醫學講座活動，以使病友獲得最新的醫療資訊及情感支持。

本次活動則邀集了醫師、藥學會、病友及家屬的參與，在前會長吳曉亮老師及現任會長蘇台珍的協助下，特別邀請聯誼會南區顧問醫師——戴任恭醫師及南區聯絡人唐文漢幹部共同參與。與會貴賓也表達對聯誼會的展望、鼓勵及關懷之意。

醫學講座中邀請高雄榮總心臟內科黃偉春醫師介紹肺動脈高壓症、治療藥物及日常生活注意事項，並建議病患：定期接受心臟超音波檢查、依照醫囑按時服藥、注意保暖、減少緊張及壓力、避免過度激烈活動、避免懷孕、不自行服用減肥藥或其他藥物，以及就醫時充分告知病史及用藥狀況以獲得有效的控制等。接著，由高雄榮總小兒心臟科謝凱生主任介紹小兒肺動脈高壓之治療與照護。在飲食方面，建議採取三低（低糖、低鹽、低油）、一高（高纖維）及六大營養素。攝取原則為五穀根莖類（主食類）吃最多，水果及蔬菜類吃多些，奶、豆類與肉類吃適量，油脂類吃最少，並以少量多餐進食。培養良好的飲食習慣有助於維持心臟正常功能、保持理想體重、減少水腫，並對病友已有壓力的身體給予所需的營養。另由南區聯絡人唐文漢幹



▲ 南部PPH病友的互動藉著病友聯誼與醫學座談會而更加熱絡。

部，介紹聯誼會會務並提供聯誼會相關資源。

在病友、家屬與醫師的交流時間中，參與病友及家屬針對疾病治療方式等踴躍提問，將於醫院看診時無法一一解答之疑惑紛紛提出；而於聯誼會交流時間中，參與的病友及家屬也分享發病過程、接受藥物治療情形及如何克服心理調適等，同時病友也提供平時可攜帶輕型氧氣等經驗。病友及家屬的侃侃而談，使得彼此間的距離更拉近一步，也藉此彼此相互扶持、加油打氣。

註：原發性肺動脈高壓症增新藥，7月起列入健保給付（詳情請參考本刊32頁訊息窗口）。



▲ 交流時間中，參與的病友及家屬踴躍發言。

融化漸凍 期盼飛翔

漸凍之路還我尊嚴

文◆陳盈如（本會醫療服務組專員）

每年6月21日為「全球漸凍人日」，為促進社會對「運動神經元疾病」的認知以及發揮對漸凍人的支持，中華民國運動神經元疾病病友協會（又稱漸凍人協會）與台北市立聯合醫院忠孝院區，於6月17日合辦「漸凍人醫療照護整合研討會」，會中並宣布忠孝院區籌立「祈翔病房——類漸凍人照護中心」，該病房共設有36床（9張單人床，9間三人房），期待整合醫護專業的實務經驗，建構人性化之類漸凍人照護模式。未來將逐步收置小腦萎縮症與亨丁頓舞蹈症等其他罕病病友，更可望嘉惠許多對於長期重症照護有需求者。

會中邀集不同醫護領域的專家們來分享與教學。「漸凍人症」（A.L.S.）是一種運動神經元疾病（M.N.D.）的俗稱，在世界衛生組織開列的五大絕症中，與癌症和愛滋病齊名。據估計，台灣約有800人罹患此病，是一種致命的進行性運動神經萎縮症，特徵是大腦和脊髓中一群特定的神經細胞與遺傳路徑的退化，患者會從行動不便、吞嚥困難、口齒不清，進而全身癱瘓、喪失說話

與吞嚥功能，最後呼吸衰竭；但感覺神經一如常人，思考力與創造力並不亞於健康人。因此更有勇士如陳宏老師，雖只能用眼眸傳情，但仍在太太劉學慧女士的協助下，靠著注音板、追瞳器等高科技輔具與人溝通，並完成病後第三本書「頑石與飛鳥」，分享在病榻中「歷事練心」的安然自在。

身體如同頑石般僵化，心靈卻像鴻鵠似地翱翔——這樣的領悟多麼發人深省，要多少時間與痛苦拔河才造就得了這樣的智慧？只是揮灑太多的同情，不如化為實質的幫助。為協助家屬、看護及醫護人員正確照顧漸凍人，該協會發表了全台首張漸凍人照護示範光碟（註）。在長達一小時的內容裡，找來4位病友客串演出，更以中、英、印、越四國語言配音，並且已在7月16日正式推出。

這場研討會超過300人參與，並展出最新研發的照護輔具。開發輔具的業者推出多款新的數位溝通板，讓病友以簡單的按鈕傳達需求。同罹此症數十年的英國天文物理學家霍金博士，雖然癱瘓在床，無法言語，但藉著良好的社會福利與科技輔具，依舊如正常人般四處發表演說，對人類貢獻卓著。我們深切期待，台灣的漸凍人也有這麼一天，能夠有尊嚴地活下去。



註：該光碟之製作經費部份由本會補助，意者請洽漸凍人協會。

電話：(02)2820-1357

◀ 漸凍人醫療照護整合研討會超過三百人參加，現場反應熱烈。

聽見人間最美的語言

威廉小精靈之音樂初體驗

文◆程嘉安（本會研究企劃組專員）

音樂，是人間最美的語言，也是人與人心靈之間最真摯的交流。因此，自古希臘亞里斯多德時代開始，音樂的「淨化效用」一直為人所重視。即藉由音樂以舒發、安撫或調整情緒，保持身心的平衡與健康。

有鑑於此，自7月1日起，天使威廉病友聯誼會首次為威廉小精靈，於每週六上午10時至11時30分，假台北市雙連教會舉辦「音樂精靈派對」，希望威廉氏症候群的孩子能透過音樂性的表演，體驗感官與音樂的對話，並感受團體創作的樂趣。

現任長庚醫院復健科音樂治療師的楊熾璇老師，針對這群散發群眾魅力與天生熱情的天才表演家，全心創作屬於他們的音樂活動。她為「音樂精靈派對」設計了8堂課，包括音樂與身體的感受、音樂與身體的表達、音樂激發想像以及培養團體默契。除此之外，也培育孩子演奏樂器與歌唱的基礎能力，以音樂與肢體表演激發最原始的想像力。

楊熾璇老師具有美國音樂治療師協會合格音樂治療師之認證，曾在美國擔任實習音樂治療師。這個夏天，她希望偕同家長，與孩子們一起構築三個音樂夢想：一是透過主動參與的經驗，從團體互動



▲ 威廉小精靈用心表達音樂與身體的感受。

中彼此觀摩學習，進而凝聚威廉小精靈的團結力；再者，開發每一個威廉小精靈屬於自己獨特的氣質，讓他們了解自己的定位，適當地表現自我；並且，以音樂為媒介，滲透到他們身體的每一個細胞裡，引出感官與肢體的爆發力，開發藝術表演的潛能。

楊熾璇老師表示，「音樂精靈派對」是一個音樂體驗成長團體，並不像所謂的音樂班，她更不會將之稱為音樂治療課程：因為嚴謹的音樂治療要經過一番評估與治療計畫的擬定。「成長團體的真諦在於『歷程』與『過程』，如果之後真的可以做出一些表演，那便是這些體驗之後的『禮物』，而不是『目的』。」她闡明道。因此，在這個成長團體中，她扮演的是從旁給予引導的角色，必須依據實際回應與效果，酌情對孩子予以喚起或激發。另一方面，家長藉此團體陪伴學習的機會，也可以觀察孩子不同的面向，增進對孩子的瞭解，以利孩子在學習的路上得到家長適切的扶持。

我們衷心期盼這一趟充滿期待的團體成長之旅，隨著音符的跳躍，威廉小精靈的生命之歌會變得更和諧、也更「聲」動！



▲ 孩子們隨著音符體驗感官與音樂的對話。

胚胎基因篩檢知多少

罕病家庭生育計畫的另一選擇

生個健康寶寶是許多準父母的願望，但是對於罕見疾病病友來說，卻是非常艱鉅的冒險任務，甚至是有些奢侈的夢想。

幸好有一部分罕病病友或家長在有傳宗接代的打算時，已能透過孕前檢查和產前遺傳診斷，使遺傳缺陷的發生降到最低，也讓罕病病友有機會生下健康寶寶。

文◆陳新立（本會研究企劃組專員）

日前新聞熱烈探討的胚胎基因篩選術是一種新的選擇，這項技術在國內外醫界已研究多年，去（2005）年底英國一對罹患視網膜母細胞瘤的夫婦運用胚胎著床前基因篩選的技術，成功懷有不帶有缺陷基因的寶寶，日前台大醫院也已發展出此一「胚胎基因篩選術」，以人工生殖術，先於體外製作胚胎，再運用基因篩選，選擇性植入母體子宮，運用此技術，預計可阻止家族遺傳疾病的延續。

胚胎基因篩檢法大致可分為兩類，分別是螢光原位雜交法與分子診斷法（PCR），以篩檢染色體異常或基因缺陷的胚胎，並可選擇事先「剔除」帶異常基因的胚胎，阻止其進入母體子宮著床。準確度上，偵測染色體異常的螢光原位雜交法高達九成九，篩檢單一基因異常的分子診斷法（PCR）有八成多。

可運用分子診斷法來進行基因篩檢的疾病，理論上只要能確知致病缺陷基因為何，技術上

都能篩檢出來，只是準確度跟成熟度的問題，以台大基因醫學部來說，包括：ALD（腎上腺腦白質失養症）、視網膜母細胞瘤、玻璃娃娃、神經纖維母細胞瘤、海洋性貧血、白化症、血友病、脊髓性肌肉萎縮症，都是較有處理經驗的病類。

「胚胎基因篩檢」與現行「產前基因診斷」的不同，在於「胚胎基因篩檢」是在懷孕前進行，且必須採用人工生殖方法，而非自然受孕。要進行胚胎基因篩選的孕婦必須先做人工生殖術，每次約花費十多萬元，需施打多劑排卵針，確定培育出胚胎後，才能做基因篩選，篩選過程，又可能使得胚胎受損、不易著床，這些都是進行胚胎基因篩選術所需承受的代價。

而「產前基因診斷」則是在婦女懷孕初期時對胎兒進行檢驗，以確認胎兒是否帶缺陷基因，雖不需先承受人工生殖術之苦來進行胚胎基因篩檢，但若診斷出胎兒帶有缺陷基因，父母親勢必經歷抉擇的痛苦，人工流產的施行對母親的身心也會造成影響。然而限於「胚胎基因篩檢」尚未普及，此法仍是目前國內罕病患者或家屬選擇進行罕病防治的主要方法。



除目前現有的罕見疾病防治三部曲（婚前孕前健康檢查、產前遺傳診斷、新生兒篩檢）外，「胚胎基因篩選」確實是醫學科技進步後，另一項新的選擇。然而是否所有的罕病病友或家屬都適合使用胚

胎基因篩選術的來達成傳宗接代的願望？建議家長在作判斷之前，還是能多聽聽專家的意見，評估各種方式的目的、安全性、成功率及合併症等，以便選擇較符合自身需求的方法。



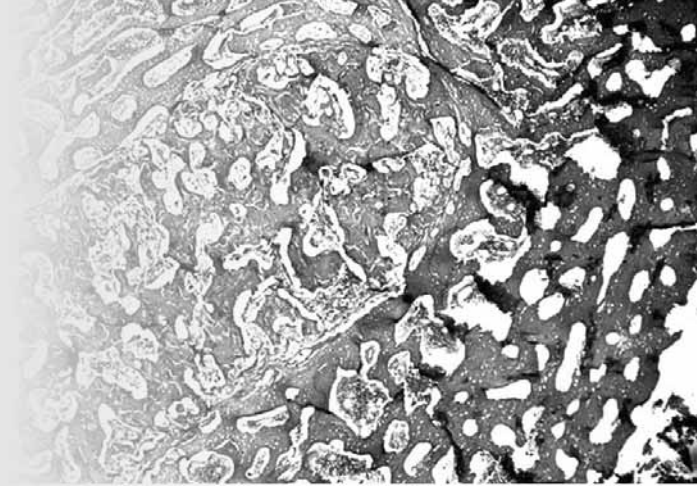
遺傳性疾病檢驗機構及服務項目

機構名稱	聯絡電話	服務項目
國泰醫院	02-27082121	染色體檢驗；基因檢驗
長庚紀念醫院 基隆院區	02-24313131	染色體檢驗
長庚紀念醫院 台北院區	02-27135211	染色體檢驗
長庚紀念醫院 林口總院	03-3281200	染色體檢驗；基因檢驗；生化遺傳檢驗
繼承醫事檢驗所	02-27000841	染色體檢驗
亞東紀念醫院	02-89667000	染色體檢驗
柯滄銘婦產科診所	02-33931030	染色體檢驗；基因檢驗
台北市李婦產科診所	02-23413395	染色體檢驗
馬偕紀念醫院	02-28094661	染色體檢驗；生化遺傳檢驗
臺灣大學附設醫院	02-23123456	染色體檢驗；基因檢驗；生化遺傳檢驗
新光吳火獅紀念醫院	02-28332211	染色體檢驗
台安醫院	02-27718151	染色體檢驗
台北市立聯合醫院婦幼院區	02-2388-9595	染色體檢驗
台北市立聯合醫院仁愛院區	02-2709-3600	染色體檢驗；基因檢驗
台北榮民總醫院	02-28757597	染色體檢驗；基因檢驗；生化遺傳檢驗
台北榮民總醫院神經醫學中心	02-28712121	基因檢驗
三軍總醫院	02-87923311	染色體檢驗
彰化基督教醫院	04-7238595	染色體檢驗；基因檢驗
中山醫學大學附設醫院	04-24739595	染色體檢驗；基因檢驗
秀傳紀念醫院	04-7256166	染色體檢驗
台中榮民總醫院	04-23592525	染色體檢驗；基因檢驗；生化遺傳檢驗
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121	染色體檢驗；基因檢驗；生化遺傳檢驗
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123	染色體檢驗
台南奇美醫院	06-2812811	染色體檢驗；基因檢驗
郭綜合醫院	06-2221111	染色體檢驗
高雄醫學大學附設中和醫院	07-3121101	染色體檢驗；基因檢驗；生化遺傳檢驗
成功大學附設醫院	06-2353535	染色體檢驗；基因檢驗；生化遺傳檢驗
高雄榮民總醫院	07-3422121	染色體檢驗；生化遺傳檢驗
花蓮慈濟醫院	03-8565301	染色體檢驗
資料來源： http://www.bhp-gc.tw/front/bin/home.phtml （國民健康局遺傳疾病諮詢服務窗口）		

認識骨質石化症

一身硬骨子的大理石寶寶

文◆陳虹惠（本會醫療服務組遺傳諮詢員）



骨質石化症（Osteopetrosis）是一種先天骨質再吸收障礙的疾病。主要是蝕骨細胞功能缺損，引發骨質重生及破壞的機制不平衡，所導致的骨髓閉塞、骨頭易脆、神經因骨頭空隙變窄而受壓迫、及造血功能異常等情形。本病屬體染色體隱性遺傳，主要是因基因缺陷（ATP6i or CLCN7），使噬骨細胞的功能受到影響。疾病發生率並無性別上的差異，發生率估計少於20萬分之一。

臨床表現

通常於出生第一年即出現症狀，以前3個月居多，最常提及的問題包括生長遲滯、復發性感染、貧血、抽搐或骨折。

由於骨頭重塑功能受損，使得骨髓閉塞導致貧血及造血功能異常；肝與脾因接替骨髓製造血液的功能而變得腫大；神經受壓迫及侵犯，尤以視神經最顯著。

在孩童時期則會有營養與水分攝取的問題，嚴重的需採鼻胃管灌食。骨質密度的增高導致骨骼易脆，容易骨折，血鈣偏低、血磷上升。

疾病分類

1. 嬰兒型骨質石化症（Infantile Osteopetrosis）：病患通常於出生後即發病，一般是經由血液檢查異常來表現，例如：貧血、血小板低下、顆粒性細胞過少等。會造成視力障礙及聽障。屬染色體隱性遺傳，多於10年內死亡。
2. 良性骨質石化症（Benign Osteopetrosis）：此類型常因成人多次及難癒合之骨折而發

現，屬於體染色體顯性遺傳。其他的症狀包含骨髓炎、疼痛、退化性關節炎與頭痛等。

3. 中間型骨質石化症：此型的病患發病的情形異於其他兩型；在前10年的病情通常比良性骨質石化症嚴重，且因沒有家族史而常被誤以為是隱性遺傳，深入研究後才發現是比良性骨質石化症更嚴重的顯性遺傳疾病。

4. Carbonic Anhydrase Type II（CAII）Deficiency：這是一種染色體異常（8q22）所造成的CAII酵素缺乏，此種酵素主要的作用在活化骨頭、腎臟、腦部等器官功能，一開始的X光並不會有變化，之後卻會慢慢改變；主要會有骨質密度高、容易骨折、顱內鈣化、聽力下降、發展障礙及酸中毒的情形。每一型之患者均應行CAII活性的篩檢來排除此類型疾病。

診斷

骨質石化症之診斷一般是先對可能之病患做骨骼X光檢查，此類病患的X光片通常會出現不正常且明顯的白影。當斷層掃描及核磁共振的懷疑度高時，骨頭切片及骨敏感測試則更可以協助確立診斷。

治療

初期治療應著重於骨髓功能抑制所造成的貧血、生化異常與感染等問題，而皮質類固醇、高劑量的鈣三醇與干擾素 γ 對治療骨質石化症有幫助。許多報告中也指出，水溶性維生素D的使用可使蝕骨細胞的功能增強。骨髓移植是唯一的治癒方式。（感謝臺大醫院基因醫學部李妮鍾醫師審稿）



【病·友·故·事】

硬骨頭的小巨人

石化，僅止於身體上的變化而已，雖然身材矮一截，智力可是一點都不輸人！

矮小的身軀，是因為上帝要他成為鼓舞別人的力量！

文◆黃嘉煌（本會活動公關組組長）

正昇目前就讀國一，個性內向害羞，身高與其他同學相比矮了一截，從外觀看來，沒有人知道他是俗稱「大理石寶寶」的罕見疾病病患，常常要隨時回診及接受治療，而影響課業。但是在班上，他卻是個品學兼優、多才多藝的優秀學生，成績也一直名列前茅。國小時除擔任過班長外，更因為樂觀以及良好的人際關係，獲選為全校模範生，這些優異的表現讓他國小畢業時，以全校第一名的佳績獲得「市長獎」的最高榮譽，被稱為「勇敢的小巨人」。今年更獲得本會第三屆罕見疾病成績優良獎學金。

從小因為個子比同年齡小孩矮，隨著年齡慢慢增長，和其他小孩身高的差距也愈來愈大，父母於是懷疑他身體機能出了問題，在6、7歲左右時接受健康檢查後，跑遍了台大、長庚、榮總以及馬偕等各大醫院，最後透過X光照射，發現出骨質密度偏高之異常現象，才確定是罹患罕見疾病骨質石化症，可能造成骨髓功能影響，發生骨骼易脆、血鈣偏低以及血磷上升等現象。得知這樣的結果，可真讓正昇父母都嚇了一跳，所幸正昇的症狀還算輕微，目前只要定期追蹤病情，不要讓疾病惡化下去即可。

或許受母親是音樂家的影響，正昇對於音樂相當在行，除了是學校合唱團的男高音之外，笛子更是他的拿手樂器，在許多表演場合都可以看見他優異的表現，宛如與生俱來的天賦。除此之外，在運動方面，他不但可以一口氣跳200次跳繩，連氣也都不喘

一下，更常常陪伴家人打羽毛球、籃球和游泳等，只要小心別受到激烈外力碰撞而骨折，這些都難不倒他。

由於生病的緣故，正昇其實是靠著不斷的努力與堅持，才能有今日如此優異的表現，他希望未來可以當個醫生，幫助更多和他一樣的罕病病患，讓他們不要受那麼多的苦。而正昇的爸爸也希望孩子能秉持著樂觀進取的人生觀，千萬不要因為生病或體態矮小自卑，靠著智慧提升自我價值與競爭力，活出屬於自己的精采生活。



▼ 陳正昇同學接受成績優良獎學金頒獎。

匯聚愛的力量 樂事王建民棒球卡公益拍賣

有「台灣之光」美稱的旅美職棒大聯盟投手王建民，是許多人心目中的超級偶像。這一次，台灣百事食品股份有限公司特別與這位棒球巨星合作，推出「Lay's 樂事王建民棒球卡」，在Yahoo公益拍賣網上競拍王建民流水編號00039，全套共計32張的棒球卡。由於王建民特別說明希望能捐贈罕見疾病基金會以及基層球隊做為球隊添購設備使用，因此這次結標金額將平均分為兩份，結算後本會共獲得16萬元捐款，將全數做為罕病病友照護之用。

本次拍賣的球員卡，每張都是專件寄到美國請王建民親筆簽名，台灣百事食品也特別發行證明書，並以防偽鋼印、官方親簽、王建民親簽照片等方式增加拍賣品的附加價值。台灣百事食品公司一



▲「Lay's 樂事王建民棒球卡」公益競拍活動由台灣百事食品股份有限公司行銷部副理代表捐贈本會，本會由代言人楊玉欣小姐代表接受。

直以創造歡樂做為職志，由於曾在報紙上發現許多罕病病友的感人故事，本次特別與本會合作，希望透過王建民親筆簽名球卡公益拍賣的方式，幫助需要被關愛的罕病病友們，讓他們能接受到更完善的服務。相信這樣的一個結合食品、運動及公益的活動，將會獲得極大的社會迴響與認同。

本會希望以感謝狀及卡片的方式能將大家的祝福送到海洋的另一端，也為這位台灣之光加油。對於社會大眾踴躍支持這項公益活動的

熱情，也由衷感激，並允諾將每一份善款作最妥切的運用。而本會代言人楊玉欣小姐亦表示感謝台灣百事食品公司的心意，把這一筆善款捐助給罕病基金會。這樣的善行，相信會讓病友們在對抗疾病的路上更有勇氣和力量，面對各種困難的挑戰。

adidas +10公益網拍助罕病

2006年讓全世界最為沸騰的就是世界盃足球賽的開打，其中在運動場上頗受矚目的運動商品adidas，除了在世足賽期間贊助世足賽事外，更於台灣ebay拍賣網站提供世足賽相關紀念商品以及許多adidas運動商品義賣，拍賣所得金額將全數捐贈給本會；希望全球熱衷於世足賽熱潮時，也能關懷罕見疾病病友。

其中「+10 campaign」是今年adidas針對世足賽推出的主題，意思是一個足球隊比賽上場11名球員

中，就是我（個人），再加上10個隊員，團隊力量大。adidas希望透過這樣的拍賣活動，凝聚群眾的力量發揮愛心，一個人盡一份心，集結眾人力量，可發揮團結力量大的效用，來協助罕見疾病病友。



45度角的風景 原來是那麼美 「你買書我做公益」愛心捐贈



輪椅天使余秀芷小姐，在今(95)年出版了個人新作品「輪椅天使——45度角的風景，原來是那麼美」一書，並同時與春光出版社共同合作「你買書我做公益」愛心活動。

每賣出一本新書，將立即捐贈5元給本會，提供所有罕見疾病病友在醫療急救、生活急難以及安養照護等方面之改善，藉此幫助罕見疾病病友。

美麗的余小姐於1998年生了一場怪病，雙腿從此失去知覺，至今仍無法查明原因。但是，無論身體有多痛，她總是笑臉迎人，去年更獲頒「周大觀熱愛生命」獎章。余秀芷說，「不管發生什麼事，都要堅定走下去」是父親過世前最常說的話；

靠著這句話，她走出了陰霾。「我一直覺得所有的事情，都同時存在著快樂與悲痛」。她形容自己是「痛並快樂著」，將痛苦視為迎向快樂的考驗。現今，靠著寫文章來抒發並治療自己的心，文筆就像她本人般地清新脫俗，而新書中更談到：「人們總習慣用自己慣有的角度去看事情，因此，憤怒悲傷總是不斷重複，其實事情並不是單一面，若試著用不同角度去看事件，相信會有意想不到的新發現。」

雖然目前余小姐還不知道到底是什麼原因導致發病，並且她知道許多罕見疾病的病友像她一樣，都必須面對許多重重挑戰，且可能一生都無法治癒，因此希望透過捐贈活動，來藉此勉勵所有罕病病友，並與大家分享她面對疾病的樂觀態度，期許大家共同努力，千萬不可輕言放棄和退縮。

想要認識余秀芷小姐的朋友們，可以透過她的部落格：袖子手機日記<http://blog.sogi.com.tw/index.php?blogId=11>，互相交流對抗疾病的心情，共同勉勵！

ING公益路跑 病友歡樂同行

轟動武林、驚動萬教的「ING安泰人壽公益路跑」活動，7月29日在國立師範大學田徑場隆重登場。與往年不同的是，今年主辦單位特別號召了罕病的小病友和其手足，以及台北市一百多位國小的田徑好手們一同加入路跑的行列，並將所籌募的善款，依比例捐贈給本會等三個公益團體。

在活動現場，只見槍聲響起後，所有好手拔腿直衝，往目標邁進，其中罕病病友的手足們知道可以幫助自己家人及其他的小朋友，更是卯足全力奮



▲病友蓄勢待「跑」。

勇向前衝。而罕病小朋友則在眾人的加油聲中，奮力抵達終點，贏得最多的掌聲。

除了當天活動打響今年路跑的第一炮外，三場路跑暖身賽也將於九月份分別在中南部及東部展開，東部：9月3日 花蓮美崙田徑場，中部：9月10日 臺中都會公園，南部：9月25日 高雄美術館，而國際馬拉松賽則於12月18日正式登場，歡迎大家一起來運動做公益喔！

活動網址：<http://www.ingtaipeiinternationalmarathon.com/2006/html/index.htm>

病友各項補助公告

為舒緩許多罕病家庭的經濟壓力，本會自90年起設立病友之生活及醫療救助，補助病友生活及醫療等相關費用，並於94年起開辦養護補助，針對長期臥床有安養需求之病友提供部分之安養費用補助。病友可來電向社工員洽詢相關辦法（或連結本會網站下載各項補助表格）。各項補助申請資格如下：

◎ 生活急難救助

申請資格：1.因家中發生重大事件而致經濟面臨困難之罕見疾病患者及家庭。
2.健保費用無法負擔之罕見疾病患者。（聯絡電話：病患服務組 分機162-167）

◎ 醫療補助

申請資格：1.關於罕病醫療上的檢驗、診斷、治療費用等。
2.相關疾病所需器材、輔具等，例

如：呼吸器、血氧機、軟食輔具等。（聯絡電話：病患服務組分機162-167）

◎ 安養補助

申請資格：有生活輔具之購置、居家設備之改良、照護人力之補助、機構安養照護費用及其他相關費用需求之罕病患者。（聯絡電話：病患服務組 分機162-167）

◎ 生育補助

申請資格：1.已生育過罕病患童，且其疾病可進行遺傳診斷，預計再生育者。
2.罹患罕病之家庭（夫妻任一方罹病即符合），且其疾病可進行遺傳診斷，並預計再生育者。（聯絡電話：醫療服務組 分機155-151）

◎ 心理諮商服務

申請資格：本會病友或其家屬
聯絡電話：病患服務組 分機167

第八屆罕見疾病博碩士論文獎助申請開始囉！

凡國內公私立大學院校博、碩士班研究生，研究論文題目符合本會本年度獎助主題者皆歡迎洽詢申請。

◎申請截止日期：中華民國95年10月31日（星期二）止（以郵戳為憑）

◎獎助主題：罕見疾病議題倡導與社會立法研究、罕見疾病防治經濟效益評估、罕病社會工作相關知能研究、罕見疾病臨床診治與生活品質提昇之相關研究、罕見疾病就醫、就學、就業或長期照護之相關研究、罕見疾病流行病學研究及通報系統之檢討。

◎洽詢電話：（02）2521-0717轉123
研究企劃組 陳新立專員
E-mail：rp03@tfrd.org.tw

詳情請見網站公告：<http://www.tfrd.org.tw/news/morenew.php?nid=290>

原發性肺動脈高壓症(PPH) 增新藥 7月起列健保給付

中央健康保險局日前公告增列治療PPH的用藥Remodulin注射劑，並將自7月1日開始，列入健保給付範圍。Remodulin注射劑為美國所製造，乃是國內第四種治療PPH的藥物成分。